



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**



SELTENE KRANKHEITEN

THEAPIEN FÜR KINDER UND UNTERSTÜTZUNG FÜR DIE FAMILIEN



Manuela Stier



Daniela Schmuki



Prof. Dr. med. Andreas Meyer

IMPRESSUM

Herausgeber

Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein
Ackerstrasse 43, 8610 Uster
+41 44 752 52 52
info@kmsk.ch
www.kmsk.ch
www.facebook.com/
kindermitseltenenkrankheiten

Initiantin/Geschäftsleitung

Manuela Stier
manuela.stier@kmsk.ch

Konzept

Branding, Marketing,
Corporate Design, Social Media
Stier Communications AG, Uster
www.stier.ch

Korrekturat

Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

Druck

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

Titelbild

Petra Wolfensberger

Erscheinungsdatum

Oktober 2020

THERAPIEN FÜR KINDER UND UNTERSTÜTZUNG FÜR DIE FAMILIEN

Geschätzte Leserinnen und Leser

«Wir befinden uns in einem unaufhörlichen Kreislauf aus unzähligen Therapiebesuchen, medizinischen Abklärungen, administrativen Herausforderungen und dem verzweifelten Versuch, ein halbwegs normales Familienleben aufrecht zu halten. Wir sind mitten in einem Kampf, den wir täglich zu verlieren drohen.» Solche Worte sind es, die wir immer wieder von Familien hören, die uns ans Herz gehen und die verdeutlichen: Wir müssen diesen Familien helfen, wir müssen sie unterstützen, ihnen konkrete Hilfestellungen geben und ihnen zeigen: «wir sind für euch da!» Aus diesem Grund möchten wir in unserem dritten KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten» aufzeigen, welche konkreten Unterstützungsmöglichkeiten es im Alltag gibt, welche Therapieformen sich bei betroffenen Familien bewährt haben und wo sie sich Hilfe holen können, wenn der Durchblick im administrativen Dschungel verloren geht. Denn immer wieder hören wir, dass betroffene Familien falsch oder gar nicht über Unterstützungsmöglichkeiten informiert werden, obschon das Angebot vorhanden ist.

Die betroffenen Familien gewähren auch im dritten KMSK Wissensbuch einen authentischen Einblick in ihren Alltag: Sie zeigen auf, was sie beschäftigt, mit welchen Herausforderungen sie sich konfrontiert sehen und wo sie sich mehr Unterstützung wünschen. Demgegenüber stehen Ärzte, Therapeuten und Fachpersonen, die sich in unseren Interviews kompetent zu den verschiedenen Themen äussern und konkrete Hilfsmassnahmen aufzeigen.

Die Dialoggruppen des dritten Wissensbuches sind (neu) betroffene Familien, Gynäkologen, Hebammen, Kinderärzte, Hausärzte, Spezialärzte wie Genetiker, Augen- und Ohrenärzte, Therapeuten, Psychologen, Spitalpersonal, Krankenversicherer, Gesundheitspolitiker, Lehrer, Forschende an Hochschulen, Pharmamitarbeitende, IV-Mitarbeitende, Medien und die breite Öffentlichkeit. Ihnen wollen wir mehr Wissen und Verständnis zum Thema «Seltene Krankheiten bei Kindern» vermitteln.

Mit dem dritten Wissensbuch setzen wir wiederum ein Zeichen für die rund 350 000 betroffenen Kinder und Jugendlichen in der Schweiz und hoffen, dass wir damit noch mehr Wissen und Verständnis schaffen können. Für all die kleinen Patienten, ihre Eltern und ihre Geschwister.

Herzlichst

Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK)

MANUELA STIER

Initiantin/
Geschäftsleitung

DANIELA SCHMUKI

Beirätin KMSK/
Betroffene Mutter

PROF. DR. MED. ANDREAS MEYER-HEIM

Chefarzt Kinder-Reha Schweiz,
Universitäts-Kinderspital Zürich

Vorstand Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin, seit 2020 / Prof. Dr. med. Thierry Carrel, Präsident von 2014-2019 / Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner, seit 2014
Dr. med. Agnes Genewein, seit 2019 / Sandrine Gostanian, seit 2014 / Matthias Oetterli, seit 2014 / Dr. iur. Michael Tschudin, seit 2020

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



Dr. med. Marc Sidler
Präsident Kinderärzte Schweiz –
Berufsverband der Kinder-
und Jugendärzte in der Praxis,
Binningen

SELTENE KRANKHEITEN GEHEN UNS ALLE AN – AUCH DIE KINDERÄRZTE IN DER PRAXIS

Eltern mit einem Kind, welches an einer seltenen Krankheit leidet, werden sich oft fragen: «Wieso hat der Kinderarzt nicht früher daran gedacht? Anlässlich der Kontrolle mit 6 Monaten hat er doch erwähnt, es sei etwas nicht normal ...»

Die Beurteilung der Entwicklung von Kindern gehört zu unserem klinischen Alltag. Im Laufe der Zeit zeigt das Kind Reifungsprozesse in verschiedensten Bereichen, die unterschiedlich schnell verlaufen. Findet sich eine verzögerte Entwicklung, so stellt sich für alle Beteiligten sofort die Frage, ob das Kind eine Unreife zeigt, die sich auswächst oder ob diese Abweichung von der Norm allenfalls ein Hinweis auf eine seltene Krankheit sein kann. In diesem Spannungsfeld gilt es, die Eltern zu beraten und zu entscheiden, wie schnell weitere Abklärungen erfolgen sollen. Auch wenn Auffälligkeiten häufig eine Normvariante darstellen, wird jede Kinderärztin im Laufe ihrer Praxis-

tätigkeit Kinder mit einer seltenen Krankheit antreffen. Es bleibt eine unserer zentralen Aufgaben, unsere kleinen Patienten mit offenen Ohren und Augen zu betreuen, um das «seltene» richtig einordnen zu können.

Dazu braucht es neben den Anstrengungen auf nationaler Ebene (Koordinationsplattform Nationale Koordination Seltene Krankheiten, kosek) und persönlichen Erfahrungen, von jedem Kinderarzt ein Interesse sowie eine Bereitschaft, das nicht alltägliche weiterzuverfolgen. Hilfreich wären hierzu vermehrte Fortbildungen sowie Plattformen zum Austausch mit Spezialisten. Mit der kürzlichen Anerkennung von sechs Zentren für seltene Krankheiten durch die kosek wurde ein erster Schritt vollzogen. Damit das Angebot dieser Zentren auch bei den Kinderärztinnen ankommt, muss eine gute Vernetzung der Kliniken mit den Kinderärzten in der Praxis stattfinden.

Die kinderärztliche Tätigkeit in der Praxis zeichnet sich durch interprofessionelles Arbeiten aus. Hier bietet sich die Chance für die Kinderärztin, die Rolle als Case-Managerin zu übernehmen. Nicht nur weil Kinderärzte über ein Netzwerk mit Therapeuten, Behörden und Versicherern verfügen, sondern insbesondere, weil sie die Familie und Geschwister seit langem kennen und begleiten. Es muss zu einer Selbstverständlichkeit werden, dass der Kinderarzt auch seinen Teil zur interdisziplinären Spezialsprechstunde eines Zentrums beitragen kann und soll.

Mögliche Grenzen sind uns einerseits durch die zeitliche Verfügbarkeit und andererseits durch die finanzielle Vergütung der Aufwände durch die Versicherer gesetzt.

Das darf uns nicht daran hindern, als Kinderärztinnen für betroffene Familien und Kinder eine wichtige Stimme zu sein.