



FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**



# SELTENE KRANKHEITEN

THERAPIEN 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. Andreas Würner**  
Spezialarzt Pädiatrie,  
Leiter Rheumatologie,  
Koordinator Universitätszentrum  
seltene Krankheiten Basel

## IN NETZWERKEN DENKEN UND HANDELN – EIN GEMEINSAMES ZIEL VON BETROFFENEN ELTERN UND FACHPERSONEN

Stichwort Vision 2030 – welche Veränderungen werden in den nächsten 10 Jahren die Medizin prägen? Zwei Aspekte werden eine zentrale Rolle spielen: Zum einen die Entwicklungen der medizinischen Möglichkeiten, und zum anderen die Entwicklung verbesserter Netzwerke, auch für Kinder und Jugendliche mit seltenen Krankheiten.

Die Entwicklung der Medizin in den nächsten Jahren wird mit dem zunehmenden Verständnis genetischer und funktioneller Zusammenhänge von Systemen im menschlichen Körper neue Therapien ermöglichen. Dies betrifft unter anderem Erkrankungen, bei denen ein einzelnes Gen für die Beschwerden verantwortlich ist oder bei denen die krankheitsauslösenden Stoffwechselveränderungen behandelt werden können. Ob die betroffenen Menschen von diesen neuen Therapien auch profitieren können, wird nicht immer sicher-

gestellt sein, und das hat mehrere Gründe. Im Folgenden möchte ich daher drei Visionen für 2030 beschreiben:

### **Sicherstellung der erforderlichen Diagnostik und Übernahme der notwendigen Therapien für seltene Krankheiten**

In der Schweiz werden genetische Untersuchungen derzeit nur unter bestimmten Bedingungen von der Krankenkasse übernommen. Wenn die Beschwerden, wie so häufig im Kindesalter, zunächst nur wenig spezifisch für eine bestimmte Erkrankung sind, kann eine frühzeitige genetische Untersuchung bei manchen Erkrankungen Klarheit über die Diagnose bringen und die Entwicklung von Komplikationen verhindert werden. Bei seltenen Krankheiten kann man häufig nicht von «typischen» Beschwerden sprechen; manchmal ist das Spektrum der Beschwerden einer Krankheit noch gar nicht be-

kannt. Immer wieder stehen die Familien und die Fachpersonen vor dieser diagnostischen Hürde, die Therapeut und Betroffene in einen medizinischen Graubereich bringen kann: Beginnt man dennoch eine notwendige Therapie, ist das verwendete Medikament nicht durch eine bestätigte, sondern lediglich vermutete oder aufgrund der Beschwerden klassifizierte Therapie legitimiert. Die Genetik ist nur ein Beispiel. Andere funktionelle Untersuchungen gehören ebenfalls nicht zu den Pflichtleistungen einer Krankenkasse, obwohl sie zur Einschätzung des Schweregrads notwendig wären. Häufig helfen hier Stiftungen oder Forschungsfonds bei der Übernahme der Kosten aus, obwohl es hier eigentlich um reine medizinische Leistungen geht.

Seltene Krankheiten erfordern häufig den Einsatz seltener Medikamente, welche zum Teil erst in den letzten

Jahren entwickelt wurden. Die Zulassung dieser Medikamente und deren Aufnahme in die Spezialitätenliste erfordert den Nachweis von Wirksamkeit und Sicherheit in Studien. Bei Medikamenten für seltene Krankheiten vergehen häufig Jahre, bis eine offizielle Zulassung trotz Nachweis erfolgt. Diese Medikamente sind oft extrem teuer und die Krankenkassen können die Kostenübernahme verweigern.

Meine Vision für 2030 ist: Sofern die Betreuung durch Fachspezialisten erfolgt, sollte eine notwendige Diagnostik und Therapie nach vorheriger gemeinsamer Festlegung der gesetzlichen Rahmenbedingungen deutlich erleichtert und generell ermöglicht werden. Menschen mit seltenen Krankheiten haben das gleiche Recht auf wirksame Medikamente wie Menschen mit häufigen Krankheiten.

#### Was es 2030 braucht: Fachpersonen in der Koordination bei seltener Krankheiten

Es fängt häufig weit vor der Diagnosestellung an: Wenn Kinder seltene Beschwerden aufweisen und die Eltern gemeinsam mit der Kinderärztin eine spezialisierte Einschätzung der Symptome benötigen, gehen häufig Monate ins Land, bis eine Diagnose gefunden wird. Ein Arztbesuch, und noch einer, und noch einer. Zwar wird in der Regel ein Bericht nach jeder Konsultation erstellt, der an die zuweisende Kinderärztin geht. Manchmal gelingt es jedoch nicht, aus der Vielzahl der spezialisierten Rückmeldungen gemeinsam mit den Kindern und Eltern eine einheitliche Linie für die weitere Betreuung zu erstellen. Gerade wenn ein Kind eine seltene, komplexe Diagnose hat, für deren Betreuung mehrere Spezialisten erforderlich sind, wird es schwierig, die Übersicht zu behalten. Häufig tauchen bei den Fachpersonen Fragen auf: Wer hat den Lead in der Behandlung? An wen können sich die Eltern zur aktuellen Erkrankungsbeurteilung wenden? Wer legt den Ablauf der Behandlung fest?

Häufig, aber nicht immer, ist dies die Kinderärztin. Sie muss sich aber im Praxisalltag um viele andere Kinder und Jugendliche kümmern. Bei jeder einzelnen der aktuell etwa 8000 seltenen Krankheiten auf dem aktuellen Stand zu sein und dabei genügend Zeit für die Betroffenen zu haben, ist nahezu unmöglich, auch nicht in Zeiten des Internets oder anderer digitaler Möglichkeiten.

Eine Koordinatorin für Kinder und Jugendliche mit Seltene Krankheiten ist an dieser Stelle nötig. Sie sollte eine medizinische Fachperson sein, die im ständigen Kontakt mit jeder einzelnen, an der Behandlung eines Kindes mit einer seltenen Krankheit involvierten, Spezialistin oder Therapeutin ist. Ihre Aufgaben umfassen die direkte Ansprechbarkeit durch Betroffene oder deren Eltern und die Verantwortlichkeit für einen lückenlosen Informationsfluss zwischen den verschiedenen Spezialisten, die häufig nicht am gleichen Ort arbeiten. Sie hilft bei der Koordination von verschiedenen Terminen, klärt Fragen vor anstehenden Untersuchungen und weist auf individuelle Bedarfe hin, ist im Kontakt mit den Sozialbehörden und der Invalidenversicherung, gibt Hilfestellung bei finanziellen Fragen, vor denen Familien mit betroffenen Kindern stehen können.

Eine solche Koordinatorin ist im Schweizer Gesundheitswesen im Jahr 2020 nicht vorgesehen. In der Kinderheilkunde, die ohnehin in ihrer finanziellen Ausstattung nicht auf Rosen gebettet ist, zählt im Moment nur der medizinische «Akt» durch zertifizierte Fachpersonen als Leistung. Als Spezialist für den Bereich Kinder- und Jugendrheumatologie, dessen chronisch-entzündlichen Erkrankungen zu 100% zu den seltenen entzündlichen Krankheiten gehören, ist dies meine Vision für 2030: Wenn wir von Netzwerken sprechen, braucht es jemanden, der diese Netzwerke knüpft. Die Eltern allein, die Kinderärztin allein, der Spezialist allein – ohne gegenseitige Unter-

stützung werden wir diese Aufgabe nur selten zufriedenstellend für die betroffenen Kinder und Jugendlichen meistern können.

#### Was es 2030 braucht: Ein Netzwerk für Menschen mit seltenen Krankheiten

Betroffene, Familie, Ärzte, Therapeuten: Wir benötigen ein neues Verständnis in der Betreuung von Erkrankten. In einem sich entwickelnden Netzwerk ist es zunächst wichtig, dass die Ärzte und Therapeuten genügend Zeit erhalten, um zuzuhören, Fragen zu stellen, die Beschwerden zu verstehen. Sind mehrere Fachpersonen involviert, benötigen sie Zeit, um zu kommunizieren. Die digitalen Möglichkeiten hierzu haben wir bereits, sie müssen lediglich als Therapieelement anerkannt und finanziell möglich gemacht werden. In der Betreuung ist es immens wichtig, dass die Betroffenen- und Patientengruppen ihr Wissen und ihre Erfahrungen einbringen können und somit als patient experts fungieren und definieren können, was essenziell ist.

Seltene Krankheiten sind chronische Krankheiten, die häufig eine lebenslange Begleitung erfordern. Das Transitionsalter von 15–25 Jahren ist dabei eine vulnerable Altersspanne, in der sich vieles ändert; in einem Netzwerk seltene Krankheiten sollte dabei die Betreuung stabil bleiben. Ein Netzwerk braucht Fachpersonen, die die Einbindung in die Ausbildung und den Arbeitsalltag erleichtern. Eine gesetzliche Verankerung sollte dabei die gesellschaftliche Teilhabe von Menschen mit besonderen Bedarfen voraussetzend festlegen.

Menschen mit seltenen Krankheiten bilden in ihrer Gesamtheit einen erheblichen Teil unserer Bevölkerung. Es muss selbstverständlich werden, mit einer seltenen Krankheit so normal als möglich leben zu dürfen. Die medizinischen Voraussetzungen hierfür verbessern sich von Jahr zu Jahr; die gesellschaftlichen Bedingungen zu verbessern, ist unser aller Aufgabe.