



FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**



FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**

# SELTENE KRANKHEITEN

DIGITALE WISSENSPLATTFORM FÜR ELTERN UND FACHPERSONEN



Manuela Stier



Prof. Dr. med. Anita Rauch

## IMPRESSUM

**Kinder mit seltenen Krankheiten –  
Gemeinnütziger Förderverein**  
Poststrasse 5, 8610 Uster  
+41 44 752 52 52  
info@kmsk.ch  
www.kmsk.ch  
www.facebook.com/  
kindermitseltenkrankheiten

**Gründerin und Geschäftsführerin**  
Manuela Stier  
manuela.stier@kmsk.ch  
+41 44 752 52 50

**Konzept**  
Manuela Stier, Anna Birkenmeier

**Gestaltung/Reinzeichnung**  
Becker – Büro für Markenidentität,  
Rieden

**Korrektur**  
Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

**Titelbild**  
Foto: Thomas Suhner,  
www.fotograf4you.ch  
Model: Gabriel, Wolf-Hirschhorn-  
Syndrom

**Druck**  
Engelberger Druck AG, Stans  
Auflage 11 000 Expl. deutsch

**Erscheinungsdatum**  
November 2022

## WISSENSVERMITTLUNG IM FOKUS

### Geschätzte Leserinnen und Leser

Die Diagnose «Seltene Krankheit» zieht betroffenen Familien den Boden unter den Füßen weg, sie finden sich nach einem ersten Schock in einer unbekannteren Welt wieder. Diese ist von administrativen und organisatorischen Herausforderungen geprägt. Welche Hilfsangebote und Unterstützungsleistungen gibt es? Worauf haben sie Anspruch und wer führt sie durch diesen unbekannteren Dschungel? Wie haben andere betroffene Familie diese enorme Aufgabe gemeistert?

Mit unserem 5. KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten – Digitale Wissensplattform für Eltern und Fachpersonen», welches in Anlehnung an unsere neue digitale KMSK Wissensplattform entstand, geben wir (neu) betroffenen Familien und Fachpersonen ein nachhaltig wirkendes Hilfsinstrument zur Hand. Die KMSK Wissensplattform ist auf Initiative des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten und in enger Zusammenarbeit mit unseren 710 betroffenen KMSK Familien, der ZHAW Winterthur, der HES-SO Wallis und tollen Fachpersonen rund um das Thema «Seltene Krankheiten» entstanden. Möge diese geballte Kraft an Wissen und Erfahrung den Eltern der rund 350 000 betroffenen Kinder und Jugendlichen mit einer seltenen Krankheit in der Schweiz den oft beschwerlichen Alltag etwas erleichtern, um mehr Zeit für sich und ihre Familie zu schaffen.

Die Dialoggruppen der KMSK Wissensplattform und des 5. Wissensbuches sind (neu) betroffene Familien, Gynäkologen, Hebammen, Kinderärzte, Hausärztinnen, Genetiker, Neurologinnen, Augen- und Ohrenärzte, Therapeutinnen, Psychologen, Kinderspitäler, Krankenversicherer, Gesundheitspolitiker, Forschende an Hochschulen, Pharmafirmen, IV-Mitarbeitende, Gesundheitsdirektionen, Lehrer, Patientenorganisationen sowie die Medien und die breite Öffentlichkeit.

Für das entgegengebrachte Vertrauen bedanken wir uns herzlichst bei den portraitierten Familien, den langjährigen Netzwerkpartnern, den Sponsoren und den Fachpersonen. Unser Dank gilt auch den motivierten Journalistinnen und Fotografen, welche mit ihren Worten und Bildern die Anliegen und Emotionen der vierzehn betroffenen Familien eingefangen haben. Dieses grosse und nachhaltig wirkende soziale Engagement von allen Beteiligten für die betroffenen Familien berührt uns immer wieder.

Herzlichst

**MANUELA STIER**  
Gründerin und Geschäftsführerin  
Förderverein für Kinder mit  
seltenen Krankheiten KMSK

**PROF. DR. MED. ANITA RAUCH**  
Präsidentin KMSK, Direktorin  
Institut Medizinische Genetik  
der Universität Zürich

**Vorstand** Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin, seit 2020 / Dr. iur. Michael Tschudin, Vizepräsident, seit 2020 / Prof. Dr. med. Thierry Carrel, Präsident 2014–2019, seit 2020 Vorstandsmitglied / Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner, seit 2014 / Dr. med. Agnes Genewein, seit 2019 / Sandrine Gostanian, seit 2014 / Simon Grossenbacher, seit 2022 / Prof. Dr. Dr. Christian Wunderlin, seit 2022

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

BESUCHEN SIE  
UNSERE KMSK  
WISSENSPLATTFORM!



# JAEEL'S KINDHEIT IST GEPRÄGT VON ZAHLREICHEN SPITALAUFENTHALTEN

Die vierjährige Jael leidet an einem äusserst seltenen Gendefekt mit der Abkürzung RARS2. Zwar wird das Mädchen momentan von epileptischen Anfällen verschont, doch ihr Gesundheitszustand ist fragil. Für ihre Eltern Tamara und Dominique bedeutet dies, dass sie ständig in Alarmbereitschaft sind. Denn schon leichtes Fieber und ein Infekt können einen Spitalaufenthalt nötig machen.



Vier Buchstaben und eine Ziffer sind Schuld daran, dass Jael im Alter von vier Jahren weder gehen noch sprechen kann. Dass ihr Alltag und derjenige ihrer Eltern eine permanente Belastungsprobe ist. Und dass ihre Lebenserwartung nicht sehr hoch ist. RARS2 ist das Kürzel für den äusserst seltenen Gendefekt, mit dem Jael zur Welt kam. Es bedeutet so viel wie Mitochondriale Enzephalopathie. Die Diagnose hat für Jael zur Folge, dass sie an Epilepsie leidet, ihr Gehirn kleiner ist als bei Gleichaltrigen und sie somit schwer kognitiv und körperlich beeinträchtigt ist. Viele Kinder, die am selben Gendefekt leiden, sterben kurz nach der Geburt. Dass das Mädchen mit dem fröhlichen Lockenkopf seit einiger Zeit anfallsfrei ist und gelernt hat zu sitzen, grenzt deshalb an ein Wunder. Dennoch kann Jael's Mutter Tamara den Umstand, dass es ihrer Tochter zur Zeit gut geht, nicht vorbehaltlos geniessen. «Uns wurde gesagt, dass Jael nicht alt werden und irgendwann an ihrem Gendefekt sterben wird», erinnert sie sich an das Gespräch am Kinderspital Zürich, in dem ihnen die Diagnose ihrer Tochter eröffnet wurde. «Ich traue dieser Sache deshalb nicht», fährt sie fort, mit Blick auf Jael, die während des Gesprächs mit der Journalistin auf einer Krabbeldecke liegt und zufrieden mit Babyspielsachen hantiert. Das Mädchen ist heute etwa auf dem Stand eines sechs- bis neunmonatigen Kindes. Doch sie macht stetig Fortschritte und hat sichtlich Spass an den Menschen und ihrer Umgebung.

#### Erst gesund – dann schwer krank

Das Wunschkind von Tamara und Dominique kam am 18. Juli 2018 im Spital Muri (AG) zur Welt. Das Neugeborenencreening zeigte keine Auffälligkeiten, das Mädchen wurde als gesund eingestuft. Das Baby hatte aber von Beginn an Mühe mit dem Trinken. Weil Jael nicht gut zunahm, musste sie nach der Geburt im Spital bleiben. Als die junge Familie endlich zu Hause war, kam fast täglich eine erfahrene Hebamme vorbei, um die Eltern zu unterstützen. Eine Trinkschwäche bei einem Säugling stellt für Vater und Mutter eine grosse psychische Belastung dar. Die Angst, das Kind bekomme nicht genügend Nahrung und Flüssigkeit, kann den Alltag schnell dominieren und die Eltern in einen permanenten Zustand der Anspannung versetzen. Während sich das Trinken nach und nach einpendelte, kam drei Monate später ein ganz anderes, noch viel gravierenderes Problem, zutage: Jael bekam Krampfanfälle. Dass es sich um solche handelte, wussten die Eltern zu diesem Zeitpunkt noch nicht. «Doch schon da ist eine Welt zusammengebrochen», schildert die Mutter ihre Not, «weil ich wusste, dass etwas ganz und gar nicht stimmt mit unserer Tochter.»

#### Hartnäckige, lang anhaltende Anfälle

Tamara nahm die Anfälle ihrer Tochter mit dem Handy auf und übermittelte sie auf Anraten der Hebamme an den Kinderarzt. Dieser wies sie an, mit Jael umgehend die Notfallstation des Kantonsspitals Aarau aufzusuchen. Kaum im Spital angekommen, erlitt ihre Tochter erneut epileptische Anfälle. In den folgenden Tagen und Wochen versuchten die Ärzte, den Grund für die Krämpfe zu finden. MRI, EEG, Herzultraschall, Kopfultraschall, Blutuntersuchungen, EKG und viele weitere Untersuchungen musste das dreimonatige Mädchen über sich ergehen lassen. Ihre epileptischen Anfälle und die Verschlechterung ihres Allgemeinzustandes hatten immer wieder stationäre Aufenthalte im Spital zur Folge. Schliesslich verschrieben die Ärzte Jael Levetiracetam, worauf sie nach kurzer Zeit anfallsfrei war und nach Hause kehren konnte. Nun waren die Eltern auch mit einem Medikament ausgestattet, das sie ihrer Tochter im Notfall verabreichen konnten, um einen epileptischen Anfall zu stoppen. Das Glück währte jedoch nicht lange: Schon im Februar 2019 bekam das Mädchen neue, noch heftigere Anfälle, die lange andauerten. Einmal verlor Jael gar das Bewusstsein, lag reglos auf dem Bett, ihre Atmung war kaum mehr spürbar. Die Eltern befürchteten das Schlimmste und riefen die Ambulanz. Glücklicherweise erlangte Jael das Bewusstsein wieder, doch es folgte erneut ein längerer Spitalaufenthalt, während dem ein Anfall den nächsten jagte. «Die neue Variante der Anfälle war viel hartnäckiger», erzählt Tamara. Immer wieder habe ihre Tochter Sauerstoff benötigt.

#### Kortisonbehandlung schlug an

Die Ärzte besprachen mit Tamara und Dominique die Möglichkeit, Jael über längere Zeit Kortison zu verabreichen. Jedoch war ungewiss, ob das Mädchen auf die Behandlung ansprechen würde, und wie sie die Nebenwirkungen des Medikaments aushalten würde. Die Eltern beschlossen nach einiger Bedenkzeit, es zu probieren: Jael erhielt in der Folge über mehrere Wochen Kortison verabreicht. Zur Freude der Eltern zeigte die Therapie Wirkung; und seit April 2019 hatte Jael keinen epileptischen Anfall mehr. Weil die Nahrungsaufnahme ihrer Tochter jedoch die letzten Kräfte zu rauben drohte, entschied sich die Familie, ihr eine Magensonde einsetzen zu lassen. An dem Tag, an dem sie das erste Mal über die Sonde ernährt wurde, hörte Jael auf zu essen und verweigerte den Schoppen. Als ob die künstliche Ernährung für sie eine lange ersehnte Erleichterung wäre. Im Mai 2019 erfuhren die Eltern schliesslich das Resultat des Gentests ihrer Tochter: Wie einige Ärzte bereits vermutet hatten, leidet Jael an RARS2: Mitochondriale Enzepa-

## «Uns wurde gesagt, dass Jael nicht alt werden und letztlich an ihrem Gendefekt sterben wird.»

TAMARA, MUTTER VON JAEL

lopathie mit globalem Entwicklungsrückstand, metabolische Epilepsie, Mikrozephalie, Laktaterhöhung im Blut und Rumpfhypotonie. Unterdessen wissen Tamara und Dominique auch, dass sie beide Träger dieses Gendefekts sind. Dies beeinflusst auch ihre weitere Familienplanung, denn das Risiko, dass ein nächstes Kind ebenfalls krank zur Welt kommt, ist 25 Prozent.

### Notfälle sind an der Tagesordnung

Weil Jael sich selber nicht fortbewegen kann und auf den Rollstuhl angewiesen ist, kennen ihre Eltern Notfälle wie aufgeschlagene Knie, Hirnerschütterungen oder andere Kleinkinder-Unfälle nicht. Doch auch so sind die Eltern immer in Alarmbereitschaft – denn das Mädchen leidet oft an hartnäckigen Atemwegs und Magen-Darm-Infekten, welche bei ihr oftmals schwer verlaufen und eine Spitalbehandlung notwendig machen. Immer wieder kommt es auch vor, dass Jael über Stunden erbrechen muss – völlig aus dem Nichts heraus. Die Ursache dafür ist nicht bekannt. Das Erbrechen lässt sich oftmals kaum stoppen. Spätestens wenn Jael ihr tägliches Medikament gegen die Epilepsie nicht im Magen behalten kann und sie wegen des Flüssigkeitsverlust zu dehydrieren droht, begeben sich Tamara und Dominique mit ihr in den Spitalnotfall. «Wir sind uns Notfallsituationen gewöhnt», erklärt Tamara. Aus diesem Grund zieht es die Familie auch vor, Ferien in der Schweiz oder im nahen Ausland zu machen. Auf jeden Fall an einem Ort, wo sie rasch in einem guten Spital sind und wo sie die Sprache verstehen. Damit sie den Ärzten und Pflegefachpersonen nicht stets von Neuem erklären müssen, an was ihre Tochter leidet und welche Medikamente sie benötigt – oder nicht verabreicht bekommen darf – hat Jael einen Notfallpass mit allen wichtigen Informationen. Tamara und Dominique ist auch bewusst, dass bei Jael eines Tages die Epilepsie zurückkehren wird. «Irgendwann ist die Krankheit nicht mehr behandelbar. Epilepsie wird voraussichtlich die Todesursache bei unserer Tochter sein.»

Doch vorerst können sie die düsteren Gedanken etwas beiseiteschieben und sich mit Jael darauf freuen, dass sie nach den Sommerferien den Kindergarten der St. Josef-Stiftung in Bremgarten besuchen darf.

TEXT: BARBARA STOTZ WÜRGLER  
FOTOS: THOMAS SUHNER



### KRANKHEIT

Die Diagnose RARS2 bedeutet, dass beim betroffenen Kind eine Gehirnentwicklungsstörung sowie Epilepsie vorliegen. Damit einher geht eine Mikrozephalie, also ein im Vergleich zu Gleichaltrigen zu kleiner Kopf aufgrund des zu kleinen und nicht normal entwickelten Gehirns. Zum Krankheitsbild gehören auch eine Laktaterhöhung im Blut und Rumpfhypotonie. Die Lebenserwartung betroffener Kinder ist gering, viele sterben bereits im Alter weniger Monate.



### KMSK WISSENS- PLATTFORM



Dieser Link führt Sie direkt zur Rubrik «Verhalten bei Notfällen» der digitalen KMSK Wissensplattform. Hier erhalten Sie praktisches Wissen, Adressen zu Anlaufstellen und wertvolle Informationen zu Fragen rund um das Thema «Verhalten bei Notfällen bei Kindern mit einer seltenen Krankheit».

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

# INHALT

## GRUSSWORT

- 11 **DIE GESUNDHEITSKOMPETENZ DURCH WISSENSTRANSFER STÄRKEN**  
Philomena Colatrella, CEO CSS

## KMSK WISSENSPLATTFORM – IDEE UND UMSETZUNG

- 12 **DIGITALE KMSK WISSENSPLATTFORM ENTLASTET BETROFFENE FAMILIEN**  
Manuela Stier, Gründerin und Geschäftsführerin Förderverein für  
Kinder mit seltenen Krankheiten

## WISSENSTRANSFER

- 15 **DIE FÖRDERUNG DES WISSENSTRANSFERS SCHAFFT GROSSEN NUTZEN**  
Prof. Dr. Jean-Marc Piveteau, Rektor Zürcher Hochschule für  
Angewandte Wissenschaften (ZHAW)

- 16 **ZUGANG ZU WICHTIGEN INFORMATIONEN IST ESSENZIELL FÜR  
BETROFFENE FAMILIEN**  
Irene Weber-Hallauer, Regionale Geschäftsführerin Procap March-Höfe

- 18 **SCHNELLER ZUGRIFF AUF RELEVANTE INFORMATIONEN FÜR FAMILIEN**  
Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner, Direktor Forschung & Lehre,  
Ordinarius für Stoffwechselkrankheiten, Leiter Abteilung für  
Stoffwechselkrankheiten, Universitäts-Kinderspital Zürich –  
Eleonorenstiftung, seit 2014 Vorstandsmitglied beim Förderverein  
für Kinder mit seltenen Krankheiten

- 19 **ZENTREN FÜR SELTENE KRANKHEITEN**  
Liste aller Zentren in der Schweiz und Hotlines

## WEG ZUR DIAGNOSE

- 20 **JOLINE – DUANE-SYNDROM TYP 1, HIRN-HAMARTOM,  
VERFRÜHTE PUBERTÄT**  
Die erste Diagnose war zu verkraften, die zweite erschütterte  
die junge Familie

## ANLAUFSTELLEN – WEG ZUR DIAGNOSE

- 24 **DR. MED. IRÈNE DINGELDEIN**  
Fachärztin FMH für Gynäkologie u. Geburtshilfe, Kinder- u.  
Jugendgynäkologie, Praxis und Belegsärztin Lindenhofgruppe,  
Past-Präsidentin Gynécologie Suisse

- 25 **DR. MED. TOBIAS IFF**  
Facharzt FMH für Kinder- und Jugendmedizin, Schwerpunkt  
Kinderneurologie, Zentrum für Kinderneurologie AG, Zürich

- 27 **PROF. DR. MED. ANITA RAUCH**  
Direktorin am Institut für Medizinische Genetik der Universität  
Zürich, Präsidentin Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

## EMOTIONALE BELASTUNGEN UND BEWÄLTIGUNG

- 28 **ELENA SOFIA – IDIC-15-SYNDROM**  
Institutionen, die sich für Inklusion einsetzen, sollten zur Norm werden

### ANLAUFSTELLEN – EMOTIONALE BELASTUNGEN UND BEWÄLTIGUNG

- 32 **THORGE BOES**  
Sozialpädagoge, Resilienzförderung bei Familien mit Kindern mit Behinderung

- 33 **LIC. PHIL. SABRINA BÜHLER-POJAR**  
Psychologin, betroffene Mutter

- 35 **DR. MED. CHRISTOPH HAMANN**  
Leiter Kinder- und Jugendpsychosomatik, Inselspital Bern, Kinderklinik Bern

## AUSTAUSCH MIT BETROFFENEN FAMILIEN

- 36 **NOAN – LI-FRAUMENI-SYNDROM UND MUTATION SETD1B**  
Was Cuba nicht weiss: Er hat einen Job. Er passt auf Noan auf!

### ANLAUFSTELLEN – AUSTAUSCH MIT BETROFFENEN FAMILIEN

- 39 **PATRIZIA KASMAN**  
Sozialarbeiterin FH, Care Management, Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB)

- 41 **MARISA WIDMER**  
Betroffene Mutter, Pilotprojekt regionale KMSK Familien-Treffen

## ENTLASTUNG, PFLEGE UND BETREUUNG

- 42 **OLIVIA – AICARDI-SYNDROM**  
Viele Assistenzstunden – aber kein geeignetes Personal

### ANLAUFSTELLEN – ENTLASTUNG, PFLEGE UND BETREUUNG

- 45 **SABINA DI GIUSTO**  
Regionalleiterin, Stiftung Joël Kinderspitex, Schweiz

- 46 **ANJA GESTMANN**  
Geschäftsführerin, Entlastungsdienst Schweiz, Aargau-Solothurn

- 47 **ORLANDA VETTER**  
Geschäftsführerin, Ronald McDonald Haus Stiftung Bern

- 48 **FABIENNE JENNI**  
Sozialarbeiterin, Pro Infirmis Zug

## FAMILIE UND BEZUGSPERSONEN

- 49 **MARWIN LIO – KBG-SYNDROM (ANKRD11)**  
Marwin kennt keinen Schmerz, keine Grenzen und Gefahren

## ANLAUFSTELLEN – FAMILIE UND BEZUGSPERSONEN

- 52** **ROBIN MINDELL**  
Psychotherapeut, Stellenleitung, Spielzeit Psychotherapie Zürich
- 53** **DORIS THOMANN**  
Mutter und Grossmutter von einer betroffenen Tochter und zwei Enkelkindern
- 55** **PROF. DR. SILKE WIEGAND-GREFE**  
Professur für Klinische Psychologie – Psychodynamische Therapie, MSH Medical School Hamburg

## VERSICHERUNGSLEISTUNGEN, BEANTRAGUNG UND DURCHSETZUNG

- 56** **VALENTIN – KEINE DIAGNOSE**  
Dramatische Situation: Von der KESB droht ein Kindsentzug

## ANLAUFSTELLEN – VERSICHERUNGSLEISTUNGEN, BEANTRAGUNG UND DURCHSETZUNG

- 59** **DIETER WIDMER**  
Geschäftsführender Direktor, IV-Stelle Kanton Bern, Autor des Buchs  
«Die Sozialversicherung in der Schweiz»
- 60** **MARTIN BOLTSHAUSER**  
Rechtsanwalt, Leiter Rechtsdienst, Mitglied der Geschäftsleitung Procap Schweiz
- 61** **FRANZISKA VENGHAUS-EISTERER**  
Juristin, AXA-ARAG Rechtsschutzversicherung

## FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNGSMÖGLICHKEITEN

- 62** **FIORA – RETT-SYNDROM**  
Fiora und die Delphine

## ANLAUFSTELLEN – FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNGSMÖGLICHKEITEN

- 66** **FLORENCE EUGSTER UND KARIN HELBLING**  
Sozialberatung, Ostschweizer Kinderspital St. Gallen
- 67** **SIMON GROSSENBACHER**  
Betroffener Vater, Vorstandsmitglied Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

## THERAPIEN UND ERGÄNZENDE ANGEBOTE

- 68** **MALEA – PRADER-WILLI-SYNDROM**  
Das Leben ist (k)eine Kugelbahn

## ANLAUFSTELLEN – THERAPIEN UND ERGÄNZENDE ANGEBOTE

- 71** **MARCO CAMUS**  
Vorsitzender der Geschäftsleitung Stiftung Ilgenhalde



72 **SIMONE KOHBERG**  
Geschäftsführerin KOSYS Group, Delphineos Therapie

73 **FRANZISKA SPREITLER**  
Physiotherapeutin, Leiterin Therapien Kinder-Reha Schweiz,  
MSc Neurorehabilitationsforschung, Universitäts-Kinderspital Zürich – Eleonorenstiftung

## **FREIZEIT UND AUSZEIT**

74 **DIEGO & ELIO – PARTIELLE TRISOMIE 18, PARTIELLE MONOSOMIE 21,  
OSTEOGENESIS IMPERFECTA TYP 1**  
Endlich Ferien! Ein Abenteuer mit offenem Ausgang

### **ANLAUFSTELLEN – FREIZEIT UND AUSZEIT**

77 **HANNI KLOIMSTEIN**  
Stv. Geschäftsführerin und Bereichsleiterin Sport & Entwicklung,  
Plusport Behindertensport Schweiz

78 **THOMAS ERNE**  
Geschäftsleiter, Stiftung Cerebral

79 **PATRIC VOGEL**  
Hotelier und Gastgeber, Märchenhotel Braunwald

## **KITA, KINDERGARTEN UND SCHULE**

80 **ALENIA – KEINE DIAGNOSE**  
Wo bleibt die schulische Integration, wenn man trotzdem um alles kämpfen muss?

### **ANLAUFSTELLEN – KITA, KINDERGARTEN UND SCHULE**

84 **MARION HEIDELBERGER**  
Schulleiterin Steinmaur, für integrative Förderung

85 **PROF. DR. MELANIE WILLKE**  
Professorin für Bildung, Institut für Behinderung und Partizipation, Interkantonale  
Hochschule für Heilpädagogik Zürich, HfH

87 **SARAH WABNITZ**  
Geschäftsleiterin, Berufsverband Heilpädagogische Früherziehung BVF

## **VEREINBARKEIT FAMILIE UND BERUF**

88 **NORINA – PALLISTER-HALL-SYNDROM**  
Die Mutter plant die Termine möglichst um ihren Arbeitsalltag herum

### **ANLAUFSTELLEN – VEREINBARKEIT FAMILIE UND BERUF**

91 **GIULIANO GRASSI**  
CEO und Inhaber, Grassi Koch AG

92 **LIC. IUR. ORLANDO MEYER**  
Anwalt für Arbeitsrecht

93 **SVEN M. FURRER**  
Dipl. Wirtschaftsinformatiker FH, Leiter Application Services, Helsana AG

## JUGEND UND ÜBERGANG INS ERWACHSENENALTER

- 94 **ELIA – DRAVET-SYNDROM**  
In der Schweiz sind rund 250 Menschen vom Dravet-Syndrom betroffen,  
einer davon ist Elia

### ANLAUFSTELLEN – JUGEND UND ÜBERGANG INS ERWACHSENENALTER

- 97 **COLETTE RYMANN**  
Geschäftsleitung, Stiftung Wagerenhof
- 98 **LUKAS FISCHER**  
Sozialpädagoge FH, Leitung Kommunikation, Mathilde Escher Stiftung
- 99 **CHRISTIAN KÄTTERER**  
Leitender Arzt, REHAB Basel, Klinik für Neurorehabilitation und Paraplegiologie

## PALLIATIVE CARE, VORBEREITUNG, ABSCHIED UND TRAUER

- 100 **NERINA – PULMONALE HYPERTONIE, 2020 VERSTORBEN**  
Kinder sterben nicht – und was, wenn doch?

### ANLAUFSTELLEN – PALLIATIVE CARE, VORBEREITUNG, ABSCHIED UND TRAUER

- 103 **SIMONE KELLER**  
Mitglied Stiftungsrat allani Kinderhospiz Bern; Intensivpflegefachfrau,  
Pflegeexpertin in pädiatrischer Palliative Care und Trauerbegleiterin bei  
der Kinderklinik des Inselspitals Bern
- 104 **ANNYETT KÖNIG**  
Pflegefachfrau, pädiatrische Intensivpflege, Inselspital Bern,  
Familientrauerbegleiterin Verein Familientrauerbegleitung
- 105 **CARLA FORTUNATO**  
Fachexpertin Pflege, Schwerpunkt Palliative Care pädiatrische Onkologie,  
Kantonsspital Aarau AG

## VERHALTEN BEI NOTFÄLLEN

- 106 **JAEL – RARS2 (ARGINYL-TRNA SYNTHETASE 2, MITOCHONDRIAL)**  
Jaels Kindheit ist geprägt von zahlreichen Spitalaufenthalten

### ANLAUFSTELLEN – VERHALTEN BEI NOTFÄLLEN

- 110 **MICHELLE MILLER**  
Stationsleiterin, Notfall für Kinder und Jugendliche, Kantonsspital Baden,  
Departement Pflege

## FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN – WWW.KMSK.CH

- 111 **FACTS / FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNG / FAMILIEN VERBINDEN**  
**WISSENSVERMITTLUNG / MEDIENPRÄSENZ**