



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!



LEBENSQUALITÄT IN DER LETZTEN LEBENSPHASE

Obwohl ein Kinderhospiz oft mit dem Lebensende in Verbindung gebracht wird, liegt ein grosser Fokus in der Betreuung des Kindes während der Krankheitszeit – also einer Unterstützung mitten im Leben der Familie. allani will bestehende Institutionen und Angebote nicht ersetzen, sondern ergänzen und so eine wichtige Lücke in der Versorgung von komplex erkrankten Kindern schliessen.

Das «allani Kinderhospiz Bern» soll Raum für Kinder mit lebenslimitierenden Erkrankungen und ihre Familien bieten, mit dem Ziel, die Lebensqualität der Kinder zu erhöhen und die Familien in dieser schweren Lebensphase zu unterstützen. Was beinhaltet die Betreuung und Begleitung im Kinderhospiz? Nach dem Umbau unserer Liegenschaft können wir bei uns während 365 Tagen im Jahr jeweils acht Kinder und ihre Familien betreuen. Unser Angebot umfasst eine Pflege-Kita, die es den Eltern ermöglicht, uns ihr Kind an gewissen Wochentagen und bei Bedarf auch über Nacht anzuvertrauen. Die geplante Kurzzeitpflege entspricht einer Brückenpflege nach einem längeren Spitalaufenthalt oder einer Entlastung im besonders fordernden Alltag (Respite Care). Und natürlich dürfen Kinder bei uns auch sterben, wenn die Eltern dies wünschen. In allen Fällen wollen wir den lebenslimitierend erkrankten Kindern und ihren Familien ein Zuhause auf Zeit bieten, das ihnen Geborgenheit und Sicherheit bietet.

Von welchen Therapien können betroffene Kinder profitieren? Die Betreuung umfasst alle Dimensionen der pädiatrischen Palliative Care. Kinder erhalten eine korrekte medizinisch-pflegerische Betreuung und die nötigen Therapien wie Physio- oder Ergotherapie sowie Logopädie. Ebenso werden die Familien in psychosozialen, spirituellen und administrativen Bereichen unterstützt und beraten. Dank der Konzentration von Fachwissen entsteht im Kinderhospiz

ein Kompetenzzentrum für pädiatrische Palliative Care im Hospizsetting. Dies bedingt fachkompetentes und erfahrenes Personal sowie den Aufbau eines professionellen Netzwerks an Freiwilligen.

An wen richtet sich das Angebot? Das allani Kinderhospiz Bern steht allen Kindern und Jugendlichen, die von einer lebenslimitierenden oder lebensbedrohlichen Erkrankung betroffen sind, gemeinsam mit ihren Familien offen.

Wie werden betroffene Eltern über den Tod hinaus begleitet? Unmittelbar nach dem Versterben eines Kindes bietet das allani Kinderhospiz Raum für Trauer. Auch längere Zeit nach dem Versterben bieten wir Trauergruppen für Eltern und individuelle Angebote zu Trauerbegleitung für die Familien an.

Was hilft den Familien beim Abschiednehmen? Jeder Abschied ist anders. Es braucht Menschen, die für die Familie da sind und sie in ihren Bedürfnissen begleiten. Abschiednehmen braucht Zeit. Ich erlebe immer wieder, wie wichtig der nahe Kontakt zum verstorbenen Kind, Raum für Geschichten und Erinnerungen mit dem Kind sowie Halt in Form von Gesprächen und Ritualen Halt sind. Besondere Aufmerksamkeit gilt den Geschwisterkindern. Es ist wichtig, sie in den Abschied zu integrieren und altersentsprechend zu begleiten.

Wie können betroffene Familien nach dem Tod des Kindes zurück ins Leben

finden? Indem sie nicht allein gelassen werden! Wegzaubern kann man Trauer nicht, aber sie verändert sich mit der Zeit. Mit allani möchten wir Eltern zeigen, dass sie nicht allein sind, Austausch ermöglichen und Geborgenheit bieten. Oft ist eine Begleitung auch durch Psychologinnen, Trauerbegleiter, Kunsttherapie und andere Fachleute hilfreich.

Welche Tipps haben Sie für betroffene Familien? Bei Anliegen zu Palliative Care und Trauerbegleitung können sich Familien an die spezialisierten Palliative Care-Teams in den Kinder Spitälern wenden, wo sie Unterstützung bekommen und ihnen eine Vernetzung zu bestehenden Angeboten ermöglicht wird. Und ab Ende 2023 wollen wir dann den Betrieb im allani Kinderhospiz aufnehmen.

SIMONE KELLER

Mitglied Stiftungsrat allani Kinderhospiz Bern; Intensivpflegefachfrau, Pflegeexpertin in pädiatrischer Palliative Care und Trauerbegleiterin bei der Kinderklinik des Inselspitals Bern



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