



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!



TRAUER IST EIN INDIVIDUELLER PROZESS

Der Tod des eigenen Kindes ist das wahrscheinlich Schlimmste, das Eltern passieren kann; ihr gesamtes Wertesystem bricht zusammen. Oftmals vergessen gehen dabei die Geschwisterkinder. Sie leiden und bleiben mit ihren Gefühlen und Ängsten alleine zurück. Helfen kann in diesem anspruchsvollen Prozess eine Familientrauerbegleiterin.

Wie unterstützen Sie Eltern und Geschwister, die ein Kind verloren haben? Ich arbeite seit 21 Jahren auf einer Kinderintensivstation und sehe immer wieder, dass es wenig Trauerbegleitungsangebote für Kinder gibt, die ein Geschwister verloren haben. Dabei sind es gerade sie, die oft «alleingelassen» zurückbleiben. Vielfach sind die Eltern und das Umfeld mit den eigenen Gefühlen verständlicherweise so beschäftigt, dass die Geschwisterkinder oft auch unbewusst ausgeschlossen werden. Ich versuche nach einem ersten Kennenlernen, gemeinsam herauszufinden, was die Eltern und Geschwisterkinder brauchen, wo ich sie unterstützen kann und welche Form der Unterstützung sie sich wünschen. Denn: Es gibt kein Rezept für die richtige Trauerbegleitung, das ist bei jeder Familie sehr individuell. Jedoch hilft ein offener Umgang mit der Trauer beim Abschiednehmen.

Was hilft den Geschwisterkindern beim Abschiednehmen? Trauer ist eine natürliche und gesunde Reaktion auf Verluste, die uns allen angeboren ist. Was wir aber verloren haben ist der Umgang damit. Ein offener, ehrlicher Abschied hilft auch den Geschwisterkindern beim Abschiednehmen. Dazu gehört etwa, dass sie das Geschwisterkind nach dem Tod nochmals sehen, es manchmal berühren und verabschieden können. So wird der Tod greifbar. Ich habe Kinder erlebt, die haben ihr Geschwister gekitzelt und erst dann verstanden, dass es

wirklich Tod ist. Dabei ist wichtig, dass die Geschwisterkinder mit ihrer ganzen Gefühlspalette nicht alleingelassen und in ihrer Ohnmacht begleitet werden.

Wie gehen Sie als Trauerbegleiterin vor? Ich schaue immer mit den Kindern zusammen an, was passiert beim Abschiednehmen von der betroffenen Person, welche Vorstellungen haben sie und welche Bilder sind in ihrem Kopf. Zu diesem Zeitpunkt brauchen Kinder und Jugendliche sachliche Informationen. Oft hilft den Kindern beim Trauerprozess, wenn sie sich kreativ ausleben dürfen, etwa den Sarg bemalen oder ein Abschiedsgeschenk basteln dürfen. Ich möchte den Kindern und Familien Werkzeuge zur Hand geben, wie sie sich in diesem Prozess selbst helfen können.

Gibt es den Trauerprozess oder ist auch das etwas Individuelles? Das ist sehr individuell und jeder erlebt den Prozess anders. Es gibt aber verschiedene Facetten der Trauer: Am Anfang geht es stark ums Überleben, dann ums Begreifen. Hier ist das Abschiednehmen sehr wichtig. Auch das Ausleben verschiedenster Gefühle ist gehört dazu. Eine weitere Phase beinhaltet die Anpassung an das neue Leben ohne das verstorbene Kind. Nach so einem Verlust ist man nie mehr der Mensch, der man vorher war, das gesamte Wertesystem verändert sich. Eine weitere Facette ist das «Verbundenbleiben». Früher hiess es oft: man muss die Verstorbe-

nen loslassen. Wie kann man von einer Mutter verlangen, ihr Kind loszulassen? Da kann man eine andere Verbundenheit finden; etwa wie bei Familie Tuor das Symbol des Regenbogens für die Verbundenheit mit Nerina steht.

Welche Tipps haben Sie für betroffene Familien? Wenn man weiss, dass man jemanden verlieren wird, hilft es, gemeinsam Erinnerungen zu schaffen, in Form von Fotos, Tonaufnahmen, gemeinsamen Erlebnissen oder Videos. Es hilft, gemeinsam darüber zu sprechen was einem wichtig ist und einen offenen Umgang mit dem Abschiednehmen und dem Tod zu finden.

ANNYETT KÖNIG

Pflegefachfrau, pädiatrische Intensivpflege,
Inselspital Bern, Familientrauerbegleiterin
Verein Familientrauerbegleitung



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