



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!



# MARWIN KENNT KEINEN SCHMERZ, KEINE GRENZEN UND GEFAHREN

Mit seinem dreieckigen Gesicht, den markanten Zähnen, den abstehenden Ohren und dem abgedeckten Auge, könnte er auch als verspielter Pirat durchgehen. Die Kinder lieben ihn und seine Unerschrockenheit, Wildheit und Fantasie. Die anderen Eltern stören sich am lauten Kind. Was sie nicht wissen: Marwin leidet am KBG-Syndrom.



Das Pflaster auf seinem Auge trägt Marwin un- freiwillig, aufgrund eines diagnostizierten Mikroschielens. Wird diese Fehlbildung igno- riert, würde er auf einem Auge erblinden. Hinter den zwei markanten Ohren «sitzen» zwei Hör- geräte, die dem Lausbuben helfen seine Um- welt wahrzunehmen. Die grossen Schneidezäh- ne sind für den kleinen Kinderkiefer zu gross. Hinter dem ersten Eindruck vom verspielten Pi- raten, «verstecken» sich diagnostizierte Ent- wicklungsverzögerungen, Verhaltensprobleme und Hyperaktivität. «Marwin ist aufgrund sei- ner Erkrankung ein Überraschungspaket», sagt seine Mutter Natascha. «Wie er sich entwickelt, können wir nicht abschätzen. Es kommen immer wieder neue Diagnosen dazu; vor kurzem eine Autismus-Spektrum Diagnose und eine Zöli- akie», fügt sie hinzu. Viele Abklärungen sind am Laufen. Das Risiko, dass Marwin später eine Epilepsie entwickelt bleibt.

Marwin leidet am KBG-Syndrom, einer Mutation im Gen ANKRD11 auf dem Chromosom 16. Die Krankheit wurde 1975 zum ersten Mal diagnos- tiziert. Heute sind weltweit etwa 550 Fälle be- kannt; drei davon in der Schweiz. KBG hat nichts mit dem sowjetischen Geheimdienst KGB zu tun, sondern steht für die Initialen der ersten drei Familien mit gesicherter Diagnose. Das Syndrom hat verschiedenste Gesichter – von körperlichen Beschwerden, über Entwicklungsverzögerungen bis hin zur geistigen Behinderung. Typisch für das KBG-Syndrom sind die dreieckige Gesichts- form, die hohe Stirn, die grossen Schneidezäh- ne und die abstehenden Ohren. Kleinwuchs, Ver- formungen der Wirbelsäule und der Rippen aber auch Anomalien an den Händen können auftreten. Rein äusserlich ist ein KBG-Syndrom – so wie bei Marwin – für Laien kaum erkennbar. Das Verständ- nis den betroffenen Kindern und ihrem auffallen- den Verhalten gegenüber ist entsprechend klein.

«Marwin kann Reize schlecht filtern und gewich- ten», fassen seine Eltern Natascha und Martin zusammen. Risiken einschätzen oder Prioritä- ten erkennen, sind für den 7-Jährigen schwer. Marwin springt zum Beispiel spontan auf die Strasse, um dem heranbrausenden Lastwagen winken zu können. Er taucht so lange im Pool, bis er vor Erschöpfung zu ertrinken droht. Wenn Marwin sich beim Basteln mit einer Schere ver- letzt, fällt es ihm erst auf, wenn er stark blut- et. Schmerz empfindet er mit Verzögerung und erst ab einer gewissen Intensität. Ob es seinem Lieblingsplüschtier schlecht geht oder seiner kleinen Schwester macht für ihn keinen Unter- schied. «Marwin braucht jemanden an seiner Seite, der ihm Grenzen aufzeigt und hilft Dinge zu gewichten», erklärt Mutter Natascha.

#### KBG-Expertenteam und eine 24-Stunden-Taskforce

Seit Marwins Geburt weigern sich seine Eltern ihren liebenswerten und aktiven Sohn auf seine Defizite zu reduzieren. Abklären lassen sie ihn erst mit 2,5 Jahren. Die Diagnose KBG-Syndrom erhalten sie ein Jahr später. «Die Diagnose war eine Erlösung. Nun wussten wir endlich, was ihm fehlt. Auf der anderen Seite begann damit die Suche nach Informationen und Fachleuten», erinnert sich Natascha. Doch die fehlen bis heute. Es gibt weder ein Handbuch noch Erfah- rungswerte betreffend Behandlungen und The- rapien. Natascha und Martin tauschen sich mit KBG-Betroffenen über eine Facebookgruppe aus. «Wir haben ein A4-Blatt mit allen Komplikatio- nen, die bei KBG-Kindern gehäuft auftreten und ergänzen es laufend. Das ist unser Leitfaden», sind sie sich einig. Die beiden recherchieren, gewichten und entscheiden schlussendlich selbst welche Untersuchungen und Abklärungen sie durchführen werden.

Natascha und Martin sind heute nicht nur Ehe- partner und Eltern von zwei Kindern, sondern auch ein KBG-Expertenteam und eine 24-Stun- den-Taskforce. «Marwin hat schon als Kleinkind viel Betreuung gebraucht. Ausser uns war nie- mand da, um diese enormen Präsenzzeiten ab- zudecken. Wir haben uns bewusst für Marwin und genauso bewusst dafür entschieden ihn allein zu betreuen», machen die beiden klar. Wenn sie Unterstützung brauchen, finden sie diese Online bei anderen betroffenen Familien.

Die Betreuungsstrukturen der Familie haben sich in den vergangenen Jahren verändert. Marwin hat im Sommer 2022 mit der 1. Klasse in der Dorfschule begonnen – unterstützt von Logopädin und Klassenassistentz. Seine jün- gere Schwester geht in den Kindergarten. Die ausserschulische Betreuung der Kinder teilen sich immer noch Martin und Natascha. Vater Martin arbeitet in einem 50 Prozentpensum im Schichtbetrieb, oft am Wochenende. Er startet um 4 Uhr morgens und kommt dafür am Mittag nach Hause. Mutter Natascha arbeitet mit einem 80 Prozentpensum bei einer Versicherung. «Der entscheidende Punkt ist die Kommunikation», sagt Martin und ergänzt: «Es ist wichtig sich abzusprechen und auch bewusst Dinge lie- gen zu lassen.» In der PCIT-Familientherapie (Parent-Child Interaction Therapy) haben sie gelernt nicht nur Marwin, sondern auch sich als Paar und Familie zu stärken. «Es ist klar, dass Marwin meist im Zentrum steht. Ich verbringe aber bewusst Zeit allein mit seiner jüngeren Schwester Quinn», betont Natascha. Zeit als Paar oder für sich allein bleibt kaum. «Für mich

**«Marwin ist aufgrund seiner Erkrankung ein Überraschungspaket. Wie er sich entwickelt, können wir nicht abschätzen. Es kommen immer wieder neue Diagnosen dazu.»**

NATASCHA, MUTTER VON MARWIN

stellen die ruhigen Mittagessen während meiner Arbeitswoche oder mal eine Joggingrunde eine Pause dar», sagt Natascha.

Am Abend, wenn die Kinder im Bett liegen, sind die Energiespeicher von Martin und Natascha leer. Dabei würden dann das Bearbeiten von Unterstützungsanträgen und das Studium nächster Abklärungen für Marwin anstehen.

**Unerzogenes Kind und unfähige Eltern**

Wenn Natascha und Martin an ihre Grenzen stossen, springen die Grosseltern der Kinder ein. Die räumliche Distanz zu ihnen, den Geschwistern und auch den Freunden ist gross. Weite Wege und viele Veränderungen bringen Marwin durcheinander und führen zu Reizüberflutungen und emotionalen Ausbrüchen. Mal «schnell irgendwohin» gehen, überfordert Marwin und sein Umfeld. Sicherheit und Stabilität schaffen sich wiederholende Strukturen, Abläufe und Rituale.

Der Kontakt zu Freunden hat die vergangenen zwei Jahre stark unter Corona und den Kontaktbeschränkungen gelitten. Das direkte Umfeld – Nachbarn, Bekannte oder Eltern aus dem Kindergarten – reagieren auf Marwin mit Distanz. «Kommentare und Beschwerden über Marwins Verhalten gelangen nie auf direktem Weg zu uns, sondern immer über Umwege», beobachten Natascha und Martin. «Uns direkt anzusprechen, scheint eine riesige Hemmschwelle darzustellen. Aussenstehende scheinen ihn als unerzogenes Kind und uns als unfähige Eltern einzuordnen. Damit ist für die meisten die Sache erledigt.»

Natascha und Martin wünschen sich eine direktere Kommunikation, eine Gesellschaft, welche Diversität zulässt und eine Anlaufstelle, die Unterstützungsangebote und Hilfe klar und einfach zugänglich macht. Marwin selbst kümmert dies wenig. Er ist glücklich. Die Aufmerksamkeit und die regelmässigen Termine gefallen

ihm. Zuhause im riesigen Garten kann er sich und seiner Energie und Fantasie freien Lauf lassen: Eine Statue aus Holz bauen, ein Radio auseinanderbauen, im Sandkasten spielen, in Fantasiegeschichten eintauchen und sie ununterbrochen nachsprechen, bei der Gartenarbeit helfen, im Pool plantschen und dabei ausgelassen, laut und glücklich sein.

TEXT: CHRISTA WÜTHRICH  
FOTOS: FREDI SCHEFER



**KRANKHEIT**

Weltweit sind etwa 550 Fälle des KBG-Syndroms (ANKRD11) bekannt. Entwicklungsverzögerung, Verhaltensprobleme, Einschränkungen des Hör- und Sehvermögens, Herzfehler, Skelettanomalien, Epilepsie und Kleinwuchs können auftreten. Es gibt weder eine Behandlung noch ein Handbuch.



**KMSK WISSENS-  
PLATTFORM**



Dieser Link führt Sie direkt zur Rubrik «Familie und Bezugspersonen» der digitalen KMSK Wissensplattform. Hier erhalten Sie praktisches Wissen, Adressen zu Anlaufstellen und wertvolle Informationen zu Fragen rund um das Thema «Familie und Bezugspersonen».

[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**  
Sozialpädagogin 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**