



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/
kindermitseltenenkrankheiten

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!



KINDER BRAUCHEN ZEIT, UM KIND ZU SEIN!

Der Alltag betroffener Kinder ist zumeist geprägt von einer Vielzahl an Therapien. Damit bestmögliche Ergebnisse erzielt werden, ist die Zusammenarbeit des Kindes, der Eltern und der Therapeutinnen zentral. Zugleich gibt es nicht die eine richtige Therapie, sondern diese muss individuell angepasst werden.

Fördern aber nicht überfordern – wie finden betroffene Eltern das richtige Mass an Therapien? Das richtige Mass an Therapie ist eine sehr individuelle Entscheidung und sollte am besten gemeinsam mit den behandelnden Therapeutinnen besprochen werden. Im besten Fall ist es ein ausgewogenes Verhältnis zwischen Schule, Kindergarten oder Frühförderung, Therapien und Freizeit. Das betroffene Kind sollte neben schulischen und therapeutischen Zeiten unbedingt Zeit haben, um Kind zu sein.

Was tun, wenn sich das Kind gegenüber den Therapien verweigert? Bei einer Verweigerungshaltung gegenüber einer oder mehrerer Therapieformen empfehle ich ebenfalls den engen Austausch mit den involvierten Fachpersonen. Gegebenenfalls können alternative Therapieformen gefunden werden, zum Beispiel statt Physiotherapie im herkömmlichen Setting Physiotherapie im Wasser.

Wann macht es Sinn, eine Therapiepause einzulegen? Natürlich nur dann, wenn medizinisch oder therapeutisch dadurch kein gesundheitliches Risiko für das Kind entsteht. Je nachdem wie die Eltern und das Kind die Beziehung zum Therapeuten empfinden, kann auch ein Therapeutinnen-Wechsel hilfreich sein.

Wie wichtig ist der Einbezug der Eltern ins Behandlungs- und Betreuungskonzept? Die Zusammenarbeit des Kindes, der Eltern und der Therapeutinnen ist die Basis für eine

zielgerichtete Therapie. Nur ein regelmässiger Austausch über Schwierigkeiten und Herausforderungen im Alltag und darauf abgestimmte Therapieziele ermöglichen eine erfolgreiche Zusammenarbeit, die die Bedürfnisse der ganzen Familie berücksichtigt.

Welches Angebot umfasst die pädiatrische Rehabilitation? Das Angebot der pädiatrischen Rehabilitation ist sehr vielfältig, allerdings eignet sich nicht jedes Angebot für jedes Kind. Zu Beginn einer stationären Rehabilitation ist es wichtig abzuwägen, welches Angebot indiziert ist für das Kind, seine Familie und ihre Bedürfnisse. Das Angebot der Kinder-Reha Schweiz besteht aus Ergotherapie, Logopädie, Physiotherapie, Robotik, Sporttherapie, tiergestützte Therapien sowie Neuropsychologie / Psychologie. Ergänzt wird es durch Rehabilitationspflege und schulischem Programm inklusive heilpädagogischer Früherziehung und Förderklasse.

Ein grosser Wunsch betroffener Mütter ist die Erholung in einer Mutter-Kind-Reha. Gibt es entsprechende Angebote in der Schweiz? Leider gibt es in der Schweiz kein solches Angebot, obwohl eine Eltern-Kind-Reha sicher in vielen Fällen indiziert wäre. Dies wird vom Schweizer Gesundheitswesen aktuell nicht finanziert. Die Kinder-Reha Schweiz bietet Eltern-Kind-Zimmer, ermöglicht Rooming-In und verfügt über Elternzimmer ausserhalb der Reha.

Die rehabilitativen Massnahmen beschränken sich allerdings auf die Behandlung des Kindes im Rahmen eines familienzentrierten Ansatzes. Einzelne Elternangebote werden mittels Drittmitteln finanziert.

Welche Tipps haben Sie für betroffene Familien? Tauschen Sie sich aus mit anderen Familien mit Kindern mit besonderen Bedürfnissen. Sprechen Sie offen mit den Therapeuten, um die bestmögliche Therapie zu erhalten, die zu Ihnen und Ihrem Kind passt. Suchen Sie sich Therapeutinnen, denen Sie und Ihr Kind vertrauen.

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



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