

Lesen Sie mehr unter www.selteneerkrankungen.ch



Seltene Krankheiten

Du bist nicht allein!

Patient:innen fühlen sich aufgrund ihrer Erkrankung oft allein.
In der Schweiz leben zirka 600'000 Menschen mit einer seltenen Krankheit.

Deshalb bieten Patient:innenorganisationen Betroffenen
Unterstützung dabei, sich zu vernetzen.

«Viktor Award»

Manuela Stier wird als
herausragendste Persönlichkeit
im Schweizer Gesundheitswesen
ausgezeichnet

Seite 6-7

Selbsthilfe Schweiz

Video-Selbsthilfegruppen
helfen, Menschen mit gleichem
Schicksal zu vernetzen

Seite 12

ProRaris

Yvonne Feri ist zur neuen
Präsidentin des Dachverbandes
für seltene Erkrankungen in
der Schweiz gewählt worden

Seite 14



FOTO: WWW.SANTEMEDIA.CH

Warum engagieren Sie sich für Kinder und Jugendliche mit seltenen Krankheiten und was war die Initialzündung für die Gründung des Fördervereins?

Der Wunsch, etwas Sinnstiftendes mit grosser Nachhaltigkeit zu schaffen, ist bei mir vor zehn Jahren aufgekommen. Damals habe ich eine Familie, deren Sohn eine seltene und tödliche Krankheit hat, kennengelernt. Durch die Eltern habe ich erfahren, mit welchen immensen Herausforderungen betroffene Familien Tag für Tag konfrontiert sind und wie wenig ihre Bedürfnisse in der Schweiz wahrgenommen werden. Um diese Familien auf ihrem Weg nachhaltig zu begleiten, habe ich mich 2014 dazu entschieden, den gemeinnützigen Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK) zu gründen. Seither setze ich mich mit grosser Leidenschaft für mein Herzensprojekt ein.

Für welche Anliegen setzt sich der Förderverein ein? Vor welchen Herausforderungen stehen die Eltern von Kindern mit seltenen Krankheiten?

Fünf bis acht Prozent der Schweizer Bevölkerung sind von einer seltenen Krankheit betroffen, 50 Prozent davon Kinder und Jugendliche. Dies bringt grosse Herausforderungen für die ganze Familie mit sich: Zu Beginn verändert die Diagnose «seltene Krankheit» deren Eltern, die am Rande ihrer Kräfte sind, Geschwister kommen zu kurz, finanzielle Sorgen tauchen auf, Kämpfe mit den Versicherungen sind auszutragen und oft kommt auch soziale Isolation dazu.

Wir unterstützen die Familien finanziell (seit 2014 2 Mio. CHF), führen KMSK Familien-Events durch, um diese zu vernetzen (seit 2014 mehr als 7'500 Personen) und fördern den Wissenstransfer rund um das Thema «Seltene Krankheiten» bei (neu) betroffenen Eltern, Fachpersonen und in der Öffentlichkeit. Dies erreicht die Organisation mit Medienbeiträgen (2021/22 sind bislang 120 unabhängige Berichterstattungen in Kooperation mit dem Förderverein erschienen) sowie mit den fünf KMSK

Wissensbüchern «Seltene Krankheiten», die in einer Auflage von je 10'000 Exemplaren kostenlos an betroffene Familien, Kinderspitäler und Fachpersonen abgegeben werden.

Welche Bedeutung hat der „Oscar des Gesundheitswesens“, der Viktor Award, für Sie persönlich und für die Arbeit des Fördervereins?

Dass ich mit dem Viktor Award 2021 in der Kategorie «herausragendste Persönlichkeit des Schweizerischen Gesundheitswesens» ausgezeichnet wurde, bedeutet mir sehr viel. Ich bin dankbar für die Wertschätzung, die mir mit diesem Award entgegengebracht wurde. Zugleich war es auch überwältigend zu erleben, wie viele betroffene Familien, Freunde, Gesundheitspolitiker:innen, Netzwerkpartner und Gönner – inklusive der breiten Öffentlichkeit – hinter mir und dem Förderverein und somit hinter den betroffenen Familien stehen.

Was wünschen Sie sich für die Zukunft? Welche Ziele wollen Sie mit dem Förderverein konkret in den nächsten Jahren erreichen?

Wir wollen den betroffenen Familien den Lebensweg nachhaltig erleichtern und ihnen ein Sprachrohr sein. Dazu setzen wir eine digitale KMSK-Wissensplattform für Eltern und Fachpersonen um. Die Familien erhalten ab Ende Oktober 2022 relevante

Informationen zu Unterstützungsleistungen, Anlaufstellen und Fachpersonen – übersichtlich, kostenfrei und unabhängig von der medizinischen Diagnose des Kindes. Unser Ziel ist es, dass die Familien die organisatorischen, administrativen, psychologischen und finanziellen Herausforderungen besser und schneller meistern können.

Was macht bei uns den Unterschied? Wir binden unsere zwischenzeitlich 700 KMSK Familien aktiv in unsere nachhaltig wirkenden Projekte mit ein. Dies garantiert, dass die einzelnen Massnahmen eine möglichst grosse und nachhaltige Wirkung erzielen; wie die zwischenzeitlich fünf KMSK Wissensbücher «Seltene Krankheiten» und das KMSK Wissens-Forum «Seltene Krankheiten», das am 25.2.2023 im KKL Luzern zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten bereits zum 10. Mal durchgeführt wird. Moderiert wird das Jubiläums-Wissensforum von Daniela Lager. ■



FÖRDERVEREIN
FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN



Ein Mensch, der sich mit so viel Herz und Leidenschaft für dieses wichtige Thema einsetzt und so viele Extrameilen geht, hat den Award mehr als verdient!

Urs Vögeli, Geschäftsführer von Janssen Schweiz, würdigte Manuela Stier für ihr grossartiges Engagement

Zwischenzeitlich sind schon rund 700 betroffene Familien in unserem KMSK Familien-Netzwerk sowie 621 Mütter und Väter in der KMSK Facebook-Selbsthilfegruppe Schweiz! Wir kennen die Bedürfnisse der betroffenen Familien und setzen mit diesem Wissen effizient neue Projekte um, die einen grossen Nutzen für die Familien bieten und eine nachhaltige Wirkung erzeugen.

Mit ganzem Herzen für seltene Krankheiten

Manuela Stier ist Gründerin und Geschäftsführerin des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten. Für ihre Arbeit wurde die Kommunikationsexpertin mit dem Viktor Award als herausragendste Persönlichkeit im Schweizer Gesundheitswesen ausgezeichnet.

FÜHREND 30 JAHREN
BEI SELTENEN ERKRANKUNGEN SEIT

ALEXION®
AstraZeneca Rare Disease



Seit 30 Jahren engagieren wir bei Alexion uns jeden Tag für Menschen mit schwerwiegenden seltenen Erkrankungen und ihre Familien, indem wir lebensverändernde Therapien erforschen, entwickeln und verbreiten.

Weitere Informationen unter www.alexion.com



DE/CH/AT/UNB-U/0050

Şevin – schön, stark und verletzlich:

ihr Leben mit der Schmetterlingskrankheit

Die Geschichte und der Lebensweg von Şevin sind aussergewöhnlich: gezeichnet von zahlreichen Schicksalsschlägen, viel Leid, aber auch von Freude, Mut, Zuversicht und unermüdlichem Kampfgeist. Die 16-jährige Şevin ist von der unheilbaren und seltenen Hautkrankheit Epidermolysis bullosa, kurz EB, betroffen. Şevins Haut, Schleimhäute und Organe sind permanent von tiefen Wunden übersät, die Schmerzen unerträglich. Ihre Lebensfreude lässt sich Şevin davon aber nicht nehmen.

Text Anna Birkenmeier, Barbara Stotz Würgler

Als Şevin im November 2005 zur Welt kommt, komplikationslos und scheinbar kerngesund, ist das Glück ihrer Eltern perfekt. Wie sehr hatten sie sich auf ihre erste Tochter gefreut. Als sie ihr Neugeborenes allerdings genauer betrachteten, erschrakten sie: Şevin hatte an einer Hand und an beiden Füessen keine Haut. «Es war ein Schock, wir wussten nicht was mit unserer Tochter los war und die Ärzte waren im ersten Moment ebenfalls ratlos», erinnert sich Mukkader, Şevins Mama. Şevin wurde umgehend auf die Intensivstation des Kantonsspitals verlegt und blieb in der Folge drei Wochen dort. Es wurden unzählige Untersuchungen gemacht und Şevin stand unter ständiger Beobachtung. Relativ bald fand man den Grund für die fehlende Haut an ihrem Körper: Şevin leidet an der seltenen Krankheit Epidermolysis bullosa – der sogenannten Schmetterlingskrankheit. Epidermolysis bullosa ist ein vererbbarer Gendefekt, der zur Folge hat, dass die drei verschiedenen Hautschichten eines Menschen mangelhaft oder gar nicht miteinander verbunden sind. Die Haut von Betroffenen ist deshalb so zart und verletzlich wie ein Schmetterlingsflügel. «Was die Krankheit für das Leben von Şevin und für unser Leben bedeutet, war uns zu diesem Zeitpunkt nicht bewusst. Wir mussten einfach funktionieren», so Mukkader.

Die ersten Jahre verlief die Krankheit relativ mild, vor

allem Şevins Hände und Füsse waren betroffen. Seit ihrem 10. Lebensjahr verschlimmert sich die Situation allerdings drastisch, inzwischen bilden sich täglich schmerzhafte Blasen auf der Haut und an den Schleimhäuten. Nebst höllischen Schmerzen, zu vergleichen mit Brandwunden 2. und 3. Grades, sind Vernarbungen, Deformierungen und eine erhöhte Infektionsgefahr die Folge. Täglich ist Mukkader mehrere Stunden damit beschäftigt, die offenen Stellen am Körper ihrer Tochter zu versorgen und einzubinden. «Obschon Şevin starke Schmerz- und Beruhigungsmittel bekommt, ist sie nie ganz schmerzfrei. Es bricht mir jedes Mal das Herz, wenn sie während der Wundpflege schreit», erzählt Mukkader.

«Ich bin glücklich und dankbar für mein Leben»

Trotz all dem Schmerz, dem Leid und der Hoffnungslosigkeit der Medizin, strahlt Şevin viel Lebensfreude aus. «Ich bin ein glücklicher Mensch und habe Freude an kleinen Dingen, wie an meinen Pflanzen, am Essen oder am Basteln», sagt sie. Dass sie immer wieder mit Ausgrenzung und verletzenden Kommentaren konfrontiert wird, versucht sie nicht an sich heranzulassen. «Ich konzentriere mich auf die positiven Menschen, die mir Mut zusprechen. Zum Glück gibt es davon auch ganz viele», betont Şevin. Die 16-Jährige ist auf Social Media ein kleiner Star und hat inzwischen über 3500 Follower:innen. Es ist ihr Tor zur Aussenwelt. Denn zur Schule kann sie nur noch einen Nachmittag pro Woche, von Freizeitaktivitäten, einer Shoppingtour oder Ausgang mit Freund:innen kann sie nur träumen.

Wenn ich nicht mehr da bin ...

Wie Şevins Krankheit verlaufen wird ist unklar, Prognosen gibt es keine. Wie unberechenbar die Krankheit ihrer Tochter ist, mussten Şevins Eltern zuletzt im April 2020 erfahren. «Şevins Nierenwerte waren

so schlecht, dass uns die Ärzte eine Dialyse (Blutreinigung, Anm. d. Redaktion) empfahlen. Wir mussten entscheiden, ob wir in die Behandlung einwilligen», denkt Mukkader zurück.

Sie entschieden sich dagegen, wäre eine Dialyse für Şevin schliesslich ein zu grosses Risiko gewesen. Wie durch ein Wunder verbesserte sich Şevins Zustand – und das, obwohl die Ärzte und Ärztinnen die Familie bereits darauf vorbereitet hatten, dass Şevin sterben könnte. «Şevin ist unser Wunderkind und wir wünschen uns nichts mehr, als dass sie noch lange bei uns ist», hofft Mukkader. ■



KMSK WISSENSBUCH

Şevin weiss, dass ihre Lebenszeit begrenzt ist. Deshalb wünschte sie sich eine Biografie über ihr Leben: «Damit man sich an mich erinnert, wenn ich nicht mehr da bin». Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten KMSK hat ihr diesen Wunsch erfüllt, entstanden ist eine berührende Biografie.

Link zur Bestellung <https://bit.ly/3SiiGf>

ŞEVINS KRANKHEIT

Schwere Epidermolysis bullosa dystrophica (RDEB generalized severe) ist eine genetisch bedingte und derzeit unheilbare Hauterkrankung. Die Haut von Menschen mit Epidermolysis bullosa – auch Schmetterlingskrankheit genannt – ist sehr verletzlich (wie die Flügel eines Schmetterlings), was zu schwersten körperlichen Beeinträchtigungen und Schmerzen führt. Weil Epidermolysis bullosa angeboren ist, äussert sich die Krankheit schon bei der Geburt oder in den ersten Tagen danach. Aufgrund eines Gendefekts wird ein bestimmtes Kollagen vom Körper gar nicht oder nur mangelhaft gebildet. Dies führt dazu, dass die einzelnen Hautschichten nicht richtig zusammenhalten, bei geringster Belastung bilden sich Blasen oder Risse. In der Schweiz leiden rund 30 Personen wie Şevin an der schwersten Form der Schmetterlingskrankheit. Quelle: Biografie Şevin – schön, stark und verletzlich: ihr Leben mit der Schmetterlingskrankheit

FOTO: SANDRA MEIER WWW.GESTALTUNGSKOSK.CH

FOTO: SANDRA MEIER WWW.GESTALTUNGSKOSK.CH

FOTO: SHUTTERSTOCK