



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**



SELTENE KRANKHEITEN

CASE MANAGEMENT UND DIGITALISIERUNG ENTLASTEN ELTERN



Manuela Stier

Prof. Dr. Dr.
Christian Wunderlin

IMPRESSUM

**Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein**
Poststrasse 5, 8610 Uster
+41 44 752 52 52
info@kmsk.ch
www.kmsk.ch
www.wissensplattform.kmsk.ch

Gründerin und Geschäftsführerin
Manuela Stier
manuela.stier@kmsk.ch
+41 44 752 52 50

Redaktions- und Projektleitung
Manuela Stier

Gestaltung
Becker – Büro für Markenidentität,
Rieden

Korrektur
Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

Titelbild
Foto: Regula Schaad
Mädchen: Noelia, Coffin-Siris-
Syndrom, Smarca 4

Druck
Engelberger Druck AG, Stans
Auflage 12 000 Expl. deutsch

Erscheinungsdatum
November 2023

ZUSAMMENSPIEL ZWISCHEN ELTERN, ÄRZTEN UND WEITEREN AKTEUREN

Geschätzte Leserinnen und Leser

Dem 6. KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten» geht eine persönliche Erfahrung unserer Gründerin und Geschäftsführerin Manuela Stier voraus. Sie begleitete eine alleinstehende Mutter an den runden Tisch eines Kinderspitals. Was dabei auffiel: das Zusammenspiel und die Kommunikation der zwölf verschiedenen Akteure aus Medizin, Schulwesen, Spitex, Therapie usw. waren unbefriedigend. Es fehlte ein Case Manager, der den komplexen Fall koordiniert. Die Folge: Die betroffene Mutter verlor ihr Vertrauen und fühlte sich nicht ernst genommen. Das Konfliktpotenzial und die Frustration nahmen zu.

Eltern sind der wichtigste Teil des Teams, haben jedoch nicht die Kapazität selbst das Case Management zu übernehmen. Für ein umfassendes Case Management braucht es verbesserte Strukturen und Hilfeleistungen. Hier ist vor allem die Politik gefordert. Für eine optimale Versorgung und Unterstützung müssen sich das Gesundheitswesen und andere Bereiche des sozialen Lebens (Schule, Arbeit, Freizeit) mehr an den Bedürfnissen betroffener Familien ausrichten. Dies kann nur mit einer funktionierenden Vernetzung zwischen Ärzteschaft, Versicherungen, Bildungseinrichtungen und anderen Akteuren, die für die Lebensqualität der Betroffenen wichtig sind, gelingen. Notwendig sind Wissen, Kommunikation und Digitalisierung, die für alle beteiligten Akteure zugänglich sind. Eine optimale Vernetzung kann nur mit guter Kommunikation funktionieren!

In diesem Wissensbuch gehen wir auf die Herausforderungen im Zusammenspiel zwischen Eltern, der Ärzteschaft und weiteren Akteuren ein, lassen betroffene Familien und Fachpersonen zu Wort kommen und zeigen machbare Lösungsansätze auf. Wissen befähigt die Eltern, selbstbewusst und auf Augenhöhe den Dialog mit Fachpersonen zu führen. Die Wissensbücher und die Wissensplattform «Seltene Krankheiten» sind wichtige Instrumente und dienen (neu) betroffenen Eltern, Ärzten, Pflegekräften, Forschenden, Therapeuten, Auszubildenden, Pädagogen und Politikerinnen als Nachschlagewerke.

Dieses Wissensbuch wurde ohne Verwendung von Spendengeldern finanziert. Unsere Wertschätzung gilt all jenen, die durch ihr ehrenamtliches Engagement dieses Projekt ermöglichten. Wir möchten den betroffenen Eltern, Fachleuten, Sponsoren, Fotografen und Texterinnen unseren aufrichtigen Dank aussprechen.

Herzlichst

MANUELA STIER
Gründerin und Geschäftsführerin
Förderverein für Kinder mit
seltenen Krankheiten KMSK

PROF. DR. DR. CHRISTIAN WUNDERLIN
Geschäftsführer Dienigma AG
Mitglied des Vorstands

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!
(D, F, I, E)



ES FEHLTE EINE PERSON, DIE ALLES KOORDINIERTÉ

Oft ist es schwierig, für seltene Krankheiten überhaupt eine Fachperson zu finden. Bei Delia wurden gleich zwei sehr seltene Krankheiten diagnostiziert. Die Eltern mussten mit den Ärzten arbeiten, die überhaupt in Frage kamen. Die Zusammenarbeit war zeitweise zermürend schwierig. Bei der zweiten Diagnose waren die Eltern geübter und wussten sich besser zu wehren. Heute funktioniert das «Team Delia» gut.



Delia müsse auch auf die S-Bahn in Frick, ich solle beim Billett-Automaten warten, meinte ihre Mutter Ariane, als wir den Termin für das Interview ein paar Wochen zuvor vereinbarten. Ich erkenne die 14-Jährige sofort, denn Delia ist für ihr Alter mit 143 cm eher klein, was typisch ist für Menschen mit Turner-Syndrom. Das aufgestellte Mädchen erzählt mir auf dem Weg zum Wohnhaus der Familie, dass sie es über den Mittag nur kurz nach Hause schafft. Sie besucht die erste Klasse der Bezirksschule (Bez.) in Frick, ist also im siebten Schuljahr. Delia hat bereits eine Vorstellung, in welche Richtung es beruflich gehen soll: «Fachfrau Betreuung wäre spannend».

Dass Delia überhaupt Zukunftspläne schmieden kann, grenzt an ein Wunder. «Mehrere Schutzengel haben grosse Arbeit geleistet», erzählt mir die Mutter später am Mittagstisch. Delia versprüht Lebensfreude beim Erzählen vom wöchentlichen Klavierunterricht oder vom Therapiereiten. Sie ist begeistert von der Wirksamkeit der Therapie: «Ich kann nicht nur die Wahrnehmung trainieren, sondern auch Reaktion und Koordination.» Zudem geht Delia zweimal wöchentlich in die Physiotherapie.

Nach dem Mittagessen muss sich Delia wieder auf den Weg zur Schule machen. Mit einer herzlichen Umarmung wird sie von ihrer Mutter verabschiedet und dann erzählt Ariane von der schwierigen Zeit der Diagnose. Sie sagt und lacht dabei: «Als Pflegefachfrau mit Schwerpunkt Kind, Jugend, Familie, Frau war ich prädestiniert dafür, ein krankes Kind zur Welt zu bringen.» Und tatsächlich zeigten Ultraschallbilder in der 30. Schwangerschaftswoche eine Gefässmissbildung, eine sogenannte Venagalenimaleformation, kurz VGM. Den Betroffenen fehlen an einer Stelle im Gehirn Kapillaren, welche den Blutfluss bremsen sollten. So fliesst das Blut von den ohnehin vergrösserten Arterien zu schnell in die Venen. Das zu grosse Blutvolumen führt zu einer Überlastung des Herzens und durch den fehlenden Nährstoffaustausch zu einer potenziellen Unterversorgung der betroffenen Hirnareale.

In der 37. Schwangerschaftswoche durfte Ariane ihre Delia mit einer Spontangeburt zur Welt bringen. Sie erinnert sich: «Mit 2740 Gramm hatte unser Mädchen gute Startbedingungen, sie dockte sogleich an und war wach.» Zur Überwachung musste sie für zwei Wochen auf die Neonatologie. Danach ging es nach Hause ins Fricktal. Im Alter von sechs Monaten erfolgte die Einlage eines Ventils in einen Ventrikel des Gehirns. Alle sechs Wochen musste Ariane mit Delia ins

Universitätskinderspital beider Basel (UKBB) für eine Punktion des Ventils, um den wegen des bestehenden Wasserkopfs zu grossen Hirndruck zu lindern. Als es nach ein paar Monaten zu einem lebensgefährlichen Notfall kam, musste eine Shunt-Ableitung – ein Schlauch, der die Flüssigkeit in den Bauchraum abführt – eingelegt werden, das Punktieren reichte nicht mehr.

Mit der für die Punktion zuständigen Neurochirurgin funktionierte die Zusammenarbeit gut und das vertrauensvolle Verhältnis bestand über Jahre. Ariane und ihr Mann Patric fühlten sich stets ernstgenommen und durften sich für Fragen jederzeit melden. Auch war das Team der Ärztin stets instruiert und die Eltern hatten neben ihr nur eine weitere Ansprechperson.

Die Erzählung über diese angsterfüllten Stunden setzen Ariane heute noch zu. Es sei für alle schwierig gewesen, auch die zwei Jahre ältere Schwester Tabea habe auf viel verzichten müssen. Ariane steht auf und holt ein Fotoalbum. «Schau hier ist Delia am sünnele und ignoriert den ganzen Trubel um sich herum», meint sie und streckt mir das Album hin. Ich sehe ein tiefenentspanntes Mädchen, das die Arme hinter dem Kopf verschränkt und eine totale Ruhe ausstrahlt, trotz der vielen Geräusche auf der Neonatologie. Die Mutter zeigt mir noch weitere Fotos, auf welchen zu erkennen ist, dass der Kopf im Verhältnis zum Körper überdimensioniert ist. Heute stimmen diese Proportionen zum Glück.

Als Delia halbjährig war, reisten Ariane und Patric mit ihr ans Universitätsspital Zürich zu einem spezialisierten Neuroradiologen, mit dem das weitere Vorgehen betreffend VGM-Diagnose besprochen werden sollte. Die Mutter erinnert sich genau an die Szene: «Delia sass in ihrem Maxicosi. Der Arzt machte keine Anstalten, das Mädchen für die Untersuchung rauszunehmen.» Er habe einen kurzen Blick auf sie geworfen, gemeint es sei alles in Ordnung und wir sollten uns in einem Jahr wieder melden.

Für seltene Krankheiten gibt es oft kaum Spezialisten. Was tun, wenn sich der einzige im Land dem Fall nicht ernsthaft annehmen will? Ariane und ihr Mann Patric waren verzweifelt. Für eine Zweitmeinung nach Toronto oder nach Japan fliegen mit einem zweiten kleinen Kind zu Hause, das ebenfalls Bedürfnisse hat? Schon die Reise nach Zürich war organisatorisch herausfordernd und nervenaufreibend.

Es sei nicht immer einfach für Ariane gewesen, fachkundig zu sein. Man trage automatisch die Verantwortung für Entscheidungen. Es ist ver-

«Für seltene Krankheiten gibt es oft kaum Spezialisten. Was tun, wenn sich der einzige im Land dem Fall nicht ernsthaft annehmen will?»

ARIANE, MUTTER VON DELIA

ständig, dass der Chemiker Patric bei wichtigen Besprechungen Ariane das Wort überliess. «Teils übertragen einem aber auch die behandelnden Ärzte Verantwortung, die man nicht tragen kann», berichtet Ariane. Doch in diesem Fall kamen ihr die Beziehungen im medizinischen Bereich zugute. Ein ehemaliger Kollege gab ihr den Tipp, dass eine Koryphäe aus Kanada am Genfer Unispital komplexe neurologische Eingriffe vornehme, wie es sie bei der VGM brauche.

Dank dem «Vitamin B» konnte Delia in Genf bald gezeigt werden. Und wie Ariane vermutet hatte: es war bereits fünf vor zwölf. Der Fehlkreislauf musste so rasch wie möglich unterbrochen werden, da das Hirn sonst immer mehr abbauen würde. Einen Tag vor ihrem ersten Geburtstag wurde Delia operiert. Mit einem Katheter wurden minimalinvasiv die zuleitenden Gefässe im Hirn verödet und Stents eingesetzt. Ein Jahr später musste diese Operation wiederholt werden. Beide Operationen verliefen gut und die Nachkontrolle konnte bereits wieder im UKBB durchgeführt werden. Doch nach dem zweiten Eingriff verschlechterte sich Delias Zustand schlagartig. Es stellte sich heraus, dass sie einen Infarkt erlitten hatte, der – nicht zuletzt dank sofortiger Ergotherapie – keine Spuren hinterliess.

Es waren bange Stunden und Tage für die Familie. Das Hin und Her zwischen Genf und Basel machten es nicht einfacher. Unverständlich sei bis heute vor allem, dass keiner vom Spezialisten in Genf wusste! Ariane nervt sich heute noch: «Die Schweiz ist klein, da weiss man doch, wo welche Spezialisten zugegen sind?» Mühsam sei zudem gewesen, wie die einen Ärzte andere in ihrer Anwesenheit kritisierten. Fehlende Absprachen, mangelndes Wissen über den Fall, Berichte, die nicht weitergeleitet wurden – die Liste der schlechten Beispiele einer Zusammenarbeit ist lang.

Die folgenden Jahre verliefen relativ ruhig. Doch Delia war auffällig «tollpatschig», sie liess oft Dinge fallen oder fiel selber hin. Hinzu kam, dass Delia ständig Mittelohrentzündungen hatte und kaum mehr wuchs. Der Kinderarzt beruhigte die Familie mit den Worten, dass sich jedes Kind in seinem eigenen Tempo entwickle. Im zweiten Kindergarten bestanden Ariane und Patric aber auf eine Abklärung. Und erneut wurde eine seltene Krankheit diagnostiziert. Der Gentest zeigte eine besondere Form des Turner-Syndroms, bei der einige der klassischen äusserlichen Anzeichen fehlen.

Mit dieser Diagnose begannen wieder reihenweise Abklärungen. Neu hatte die Familie wegen einer das Wachstum unterstützenden Hormontherapie mit Endokrinologen zu tun. Die Zusammenarbeit mit den Ärzten lief nach dieser zweiten Diagnose insgesamt besser. Ariane meint: «Wir waren etwas geübter und standen auch mal auf die Hinterbeine. Wir wagten zu protestieren, wenn man uns an drei Tagen in einer Woche ans UKBB aufbot.» Auch sei das Turner-Syndrom häufiger als die VGM und es gab entsprechend mehr mögliche Ansprechpersonen. In der Endokrinologie hätten sie einfach das Pech von vielen Wechsellern gehabt. Sie als Mutter habe den Ärzten immer wieder erklären müssen, was Delia fehlt. Einmal habe sie einen Kardiologen gefragt, warum er das Herz-Echo machen solle. Hätte er sich vorher fünf Minuten mit dem Syndrom auseinandergesetzt, wäre ihm diese Peinlichkeit erspart geblieben.

Doch Delia ging ihren Weg. Sie konnte die ersten vier Primarschuljahre im Zentrum für körperbehinderte Kinder (zeka) Aarau absolvieren. Danach wechselte sie in die Regelschule, an der sie z.B. fürs Werken oder den Sportunterricht eine 1:1-Betreuung bekam. Dass die Beeinträchtigungen nicht offensichtlich sind, ist einerseits eine Chance, manchmal aber auch eine Herausforderung. An der Bezirksschule habe beispiels-



weise das Verständnis dafür gefehlt, dass gewisse Sportarten oder Übungen ohne engmaschige Betreuung gefährlich sein könnten für Delia. Drum ist sie heute vom Schulsport suspendiert.

Ariane betont abschliessend noch einmal, wie dankbar die ganze Familie dafür ist, dass Delia die vielen kritischen Situationen gut überstanden hat. Während der schwierigen Zeiten hätten sie sich einfach gewünscht, eine Ansprechperson zu haben: eine Person, die den Fall kennt und alles koordiniert. Das «Gärtli-Denken» mancher Ärzte habe Delia, ihre Eltern und damit auch Tabea viel Zeit und Energie gekostet. Ariane erinnert sich an eine absurde Situation auf dem Notfall des UKBB, als der zuständige Assistenzarzt erst einmal googeln musste, wie man den implantierten Shunt einstellt. Oder ein andermal, als es endlich gelang zwei Termine in demselben Ambulatorium des UKBB auf einen Morgen zu legen und es dann technisch nicht möglich war, die Dokumentation in der Zwischenzeit zu aktualisieren. So musste sie diese in Papierform von einem Arzt zum nächsten tragen.

Heute funktioniert die Zusammenarbeit mit den Ärzten besser, nicht zuletzt deshalb, weil die Termine überschaubar geworden sind. Alle zwei Jahre muss Delia noch zum MRI wegen der VGM und ebenfalls zweijährlich zum Herzultraschall wegen des Turner-Syndroms. Das Ärzteteam ist konstant geblieben, kennt Delia und ihre zwei seltenen Krankheiten und vernetzt sich untereinander.

TEXT: NOËMI FIECHTER
FOTOS: SANDRA MEIER



KRANKHEIT

Rund eines von 2500 neugeborenen Mädchen ist vom Turner-Syndrom betroffen. Anstelle von zwei X-Geschlechtschromosomen besteht nur eines oder das zweite ist nur teilweise vorhanden (Fall Delia). Das Symptomspektrum ist gross. Nebst Kleinwuchs kommen nicht einsetzende Pubertät oder Herzfehler vor.

INHALT

GRUSSWORT

- 09 **HAND IN HAND FÜR DIE WAISEN DER MEDIZIN**
Eva Luise Köhler, Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

STATEMENTS

- 10 **DAS UNTERSTÜTZUNGSBEDÜRFNIS DER FAMILIEN IST VORHANDEN, OFFEN IST DER LÖSUNGSWEG**
Daniela Schmuki, betroffene Mutter, Beirätin Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten
- 11 **WIE DER INFORMATIONSFLUSS FÜR KINDERÄRZT*INNEN GELINGEN KANN**
Prof. Dr. med. Nicolas von der Weid, Vizepräsident Pädiatrie Schweiz
- 13 **DIE KINDERSPITEX ALS ZENTRALES GLIED IM NETZWERK**
Die Co-Präsidentinnen des Verbandes Kinder-Spitex Schweiz: Lucia Vogt, Geschäftsleiterin Kinderspitex Nordwestschweiz und Josiane Seiler, Leiterin Kinderspitex Spitem Bern
- 14 **INTERPROFESSIONELLE VERSORGUNG VON SELTENEN KRANKHEITEN**
Prof. Dr. Veronika Waldboth, Leiterin Entwicklung und Pädagogik MScN, ZHAW Gesundheit, Institut für Pflege
- 15 **BUNDESGESETZ ÜBER DAS ELEKTRONISCHE PATIENTENDOSSIER**
Christoph Knöpfel, Abteilungsleiter klinische Applikationen, Spital Thurgau AG, betroffener Vater
- 17 **IM ZENTRUM UNSERES TUNS STEHT DER MENSCH. DIGITALE HILFSMITTEL UNTERSTÜTZEN.**
Andreas Juchli, Arzt, Unternehmer, Kantonsrat FDP ZH, CEO JDMT Medical Services AG, Beirat Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

FORSCHUNGSPROJEKT VON BACHELORSTUDIERENDEN

- 18 **QUALITATIVE DOKUMENTENANALYSE ALLER KMSK WISSENSBÜCHER «ERLEBEN POSITIVER LEBENSITUATIONEN DER ELTERN»**
Dr. Fernando Carlen, Assoziierter Professor HES-SO Valais-Wallis – Hochschule für Gesundheit, Jimmy Heinzmann, Bachelorstudent HES-SO Valais-Wallis – Studiengang Pflege

STUDIE CASE MANAGEMENT

- 20 **ZUSAMMENARBEIT VERBESSERN, IN NETZWERKEN DENKEN**
Dr. med. Jürg Streuli, Leiter Pädiatrisches Advanced-Care-Team, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Ostschweizer Kinderspital St. Gallen, Beirat Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

FAMILIEN UND FACHPERSONEN

HERAUSFORDERUNGEN FÜR ELTERN

- 22 **DREI KINDER MIT VERSCHIEDENEN SELTENEN KRANKHEITEN**
Wenn eine Mutter mit drei betroffenen Kindern sich Gehör verschaffen muss

KOMMUNIKATIVE HERAUSFORDERUNG NACH DER DIAGNOSE

- 26 **JIMMY – IMERSLUND-GRÄSBECK-SYNDROM**
Ein «komplizierter Esser» erweist sich als todkranker Junge
- 30 **BEDEUTUNG DER KOMMUNIKATION ZWISCHEN ELTERN UND ARZT**
Prof. Dr. med. Johannes Roth FRCPC RhMSUS, Leiter Zentrum für seltene Krankheiten Kinderspital Luzern

AUSTAUSCH ZWISCHEN BETROFFENEN FAMILIEN

- 32 **MIRA – KEINE DIAGNOSE**
Gemeinsam stark: Ein Weg voller Liebe und Hoffnung
- 36 **FRÜHZEITIGE UNTERSTÜTZUNG VON MEHRFACH BELASTETEN FAMILIEN**
Prof. Dr. Martin Hafen, Dozent und Projektleiter, Hochschule Luzern Soziale Arbeit, Institut Sozialmanagement, Sozialpolitik und Prävention

IST CASE MANAGEMENT DIE AUFGABE DER ELTERN?

- 38 **GABRIEL – WOLF-HIRSCHHORN-SYNDROM**
«Lasst euch von niemandem von eurem Weg abbringen!»
- 43 **KOORDINATION IN SCHULE UND THERAPIE**
Dagmar Rösler, Zentralpräsidentin LCH Dachverband Lehrerinnen und Lehrer Schweiz

KOORDINierter INFORMATIONSFLOSS

- 46 **MATHILDA LOUISA, PEROXISOMALE D-BIFUNKTIONALE-ENZYM-DEFIZIENZ**
Platz für Wunder
- 50 **WARUM EIN PALLIATIVE CASE MANAGEMENT UNVERZICHTBAR IST**
Dr. med. Jürg Streuli, Susanne Allgäuer, Franziska Kühne, Miriam Wanzenried, Ursi von Mengershausen, Pädiatisches Advanced Care Team, Ostschweizer Kinderspital

ZUSAMMENSPIEL ALLER BETEILIGTEN AKTEURE

- 52 **FIONN – USP9X C.1475 G>A**
Gegeneinander am Spitalbett
- 57 **UNSER ZIEL IST ES, DIE FAMILIEN ZU ENTLASTEN**
Dr. Colette Balice, Kinderkrankenschwester mit Spezialisierung auf Intensivpflege, Doktorin der Pflegewissenschaft, Koordinatorin des Zentrums für seltene Krankheiten der italienischen Schweiz und des Zentrums Myosuisse Ticino

KONFLIKTPOTENZIAL REDUZIEREN

- 60 **LILLY ANGELINA – RETT-SYNDROM**
Streit mit der IV um den Intensivpflegezuschlag

PSYCHISCHE BELASTUNG UND ÜBERFORDERUNG

- 64 RÉMY – EOSINOPHILE ÖSOPHAGITIS (EOE)
Denen man nicht glaubt
- 69 KONFLIKTE IN DER ARZT-PATIENTEN-BEZIEHUNG
Dr. med. Yvonne Gilli, Präsidentin der Verbindung der Schweizer Ärztinnen und Ärzte

KOORDINATION ZWISCHEN ELTERN, ÄRZTEN UND VERSICHERUNGEN

- 72 ELLA – MARSHALL-SYNDROM
Mut, Beharrlichkeit und ein gutes Bauchgefühl weisen den Weg
- 76 «KINDER UND JUGENDLICHE SIND IM SOZIALVERSICHERUNGSRECHT UND IN DER POLITISCHEN DISKUSSION ZU WENIG AUF DEM RADAR»
Melanie Baran, Leiterin Sozialberatung, Universitäts-Kinderspital Zürich - Eleonorenstiftung

TRANSPARENZ DANK DIGITALER TOOLS

- 78 AMÉLIE UND JONAS – SELTENE GENETISCHE ERKRANKUNG DER NETZHAUT
Die Augenkrankheit von Amélie und Jonas frisst Energie
- 82 SELTENE ERKRANKUNGEN: WAS SIND DIE CHANCEN UND RISIKEN VON KÜNSTLICHER INTELLIGENZ (KI) FÜR DIE FAMILIEN?
Prof. Stefan Ribler, Dozent Ostschweizer Fachhochschule, Fachbereich Soziale Arbeit

VERSTÄNDNIGUNGSPROBLEME IM PATIENTENGESPRÄCH

- 84 AMANDA – HETEROZYGOTE-DE-NOVUM-MUTATION IM PDS5B-GEN
Vorbereitung als Schlüssel zum erfolgreichen Arztgespräch
- 89 PATIENTENORIENTIERTE ARZT-PATIENTEN-KOMMUNIKATION
Prof. Dr. Sascha Bechmann, Kommunikationswissenschaftler, Fliegener Fachhochschule Düsseldorf

VERNETZUNG ÜBER DIE GRENZEN HINAUS

- 92 GIAN – SIDEROBLASTISCHE ANÄMIE TYP 2
Die sideroblastische Anämie Typ 2 hindert Gian am Durchstarten
- 96 VERNETZUNG ÜBER DIE GRENZEN HINAUS IST BEI SELTENEN KRANKHEITEN WICHTIG
Dr. med. Heinz Hengartner, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Schwerpunkt pädiatrische Onkologie-Hämatologie, Ostschweizer Kinderspital St. Gallen

VERBESSERUNG DANK NEUER FORSCHUNGSANSÄTZE

- 98 DELIA – TURNER-SYNDROM
Es fehlte eine Person, die alles koordinierte
- 102 VERBESSERTE GESAMTSITUATION DANK NEUER FORSCHUNGSANSÄTZE
Dr. Carola Fischer, Projektleitung Seltene Krankheiten, KISPI Zürich

WISSENSPLATTFORM SELTENE KRANKHEITEN

- 104 **MILENA – HIRNFEHLBILDUNG**
«Wir mussten lernen, uns für unsere Anliegen stark zu machen»
- 108 **WAS DIE KMSK WISSENSPLATTFORM «SELTENE KRANKHEITEN» BEWIRKT**
Melanie Willke, Professorin für Bildung im Bereich körperlich-motorische Entwicklung und chronische Krankheiten, Interkantonale Hochschule für Heilpädagogik, Zürich

FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN

- 111 **FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN**
Diagnose seltene Krankheit – ein neuer Lebensweg beginnt
- 113 **FAMILIEN VERBINDEN**
Den Familien unvergessliche Glücksmomente schenken
- 115 **FAMILIEN FINANZIELL UNTERSTÜTZEN**
Nachhaltige Entlastung dank finanzieller Unterstützung
- 117 **WISSENSTRANSFER FÖRDERN**
Wissenstransfer stärkt betroffene Familien
- 119 **SPENDEN**
Wie Sie betroffene Familien unterstützen können



DIAGNOSE SELTENE KRANKHEIT – EIN NEUER LEBENSWEG BEGINNT

Wussten Sie, dass in der Schweiz rund 350 000 Kinder und Jugendliche von einer seltenen Krankheit betroffen sind? Eine grosse Herausforderung für die ganze Familie: Erschöpfte Eltern, finanzielle Sorgen, Isolation, Diskussionen mit Versicherungen und Geschwister, die zu kurz kommen. Um betroffene Familien ab dem Zeitpunkt einer Diagnose oder «keiner Diagnose» zu unterstützen, gründete Manuela Stier am 20.02.2014 den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK). Wir zählen bereits 780 betroffene Familien zu unserem KMSK Familien-Netzwerk. In der virtuellen KMSK Selbsthilfegruppe Schweiz findet ein reger Austausch zwischen mittlerweile 730 betroffenen Müttern und Vätern statt. Dieser geschlossene Raum bietet die Möglichkeit, sich auf eine vertrauensvolle Art Tipps zu geben und Fragen zu stellen. Der Dialog untereinander schafft Verbundenheit und spendet neue Energie für den Alltag. Seit der Gründung durften wir an unseren Events 9000 kleine und grosse Gäste begrüssen und ihnen unvergessliche Glücksmomente schenken.

Zusätzliche Stärkung bietet der Wissenstransfer rund um das Thema «Seltene Krankheiten». Projekte wie die KMSK Wissensbücher «Seltene Krankheiten», die digitale KMSK Wissensplattform «Seltene Krankheiten» und das jährliche KMSK Wissens-Forum «Seltene Krankheiten» fördern die Kommunikation und Interaktion zwischen allen Anspruchsgruppen. Dazu gehören nebst betroffenen Familien und (angehende) Fachpersonen auch Gesundheitspolitiker*innen und Medienschaffende. Grosszügige Spenden entlasteten auch im vergangenen Jahr betroffene Familien finanziell. Dringend benötigte Therapien, Hilfsmittel, Auszeiten und Mobilitätshilfen konnten damit bezahlt werden. Um dies auch zukünftig zu ermöglichen, sind wir auf Spenden, Legate, Gönnerbeiträge und Sachspenden angewiesen.



6000 – 8000

seltene Krankheiten
weltweit



5%

der seltenen Krankheiten
sind erforscht



350 000

betroffene Kinder und
Jugendliche in der Schweiz*



1/3

der Patient*innen
in den universitären Kinder-
spitälern haben eine seltene
Krankheit



9000

KMSK Familienmitglieder
seit 2014 zu kostenlosen
Familien-Events eingeladen



2.7 MIO

konnten seit der Gründung 2014
an betroffene Familien
ausbezahlt werden



DEN FAMILIEN UNVERGESSLICHE GLÜCKSMOMENTE SCHENKEN

Der Austausch untereinander ist für betroffene Familien enorm wichtig. Sich kennenzulernen und zu sehen, dass man nicht allein ist und verstanden wird, trägt wesentlich zur Verbesserung ihrer Lebensqualität bei. Die Pflege des beeinträchtigten Kindes beansprucht viel Zeit, während soziale Kontakte oft auf der Strecke bleiben. Wir haben es uns deshalb zur Herzensangelegenheit gemacht, die Familien miteinander zu verbinden und ein besonderes Netzwerk zu schaffen. Der wertvolle Austausch von Erfahrungen und Ratschlägen sowie das Gefühl von Zusammenhalt werden dadurch stark gefördert. Für die Eltern bedeuten die Events einige entspannte Stunden, die sie den herausfordernden Alltag vergessen lassen und der ganzen Familie neue Energie schenkt. Unsere kostenlosen Familien-Events bieten betroffenen Kindern, Eltern und Geschwistern die Möglichkeit, unbeschwerte Glücksmomente zu erleben. Die Vorfreude auf diese speziellen Tage ist jeweils riesig. Sie können sich entspannen, sich verwöhnen lassen, sich vernetzen und neue Freundschaften schliessen. Ebenso lernen sich Geschwisterkinder kennen und oft ergeben sich daraus wunderschöne Freundschaften. Seit der Gründung durften wir rund 9000 KMSK Familienmitglieder an unseren tollen Events begrüßen.

AUSTAUSCH ZWISCHEN BETROFFENEN VÄTERN

Jedes Familienmitglied trägt zum Wohl der Familie bei. Unsere besonderen Anlässe, exklusiv für Väter von Kindern mit seltenen Krankheiten, bieten nicht nur spannende Aktivitäten wie gemeinsames Kochen, sondern schaffen auch den idealen Raum für einen intensiven Austausch. Sie bieten Gelegenheit, die eigenen Gedanken, Erfahrungen und Herausforderungen des Alltags in einer entspannten und lockeren Atmosphäre miteinander zu teilen und neue Freundschaften zu schliessen.



9000

kleine und grosse Gäste durften wir seit 2014 zu unseren nationalen KMSK Familien-Events einladen





NACHHALTIGE ENTLASTUNG DANK FINANZIELLER UNTERSTÜTZUNG

Die Diagnose «Seltene Krankheit» oder «keine Diagnose» ist nicht nur emotional eine immense Belastung, daraus erfolgen häufig auch finanzielle Engpässe. Die Pflege und Betreuung des Kindes und dessen Geschwister sowie die unzähligen Termine für Arztbesuche, Therapien und die unterschiedlichen Schulzeiten der Kinder, machen es oft unmöglich, dass beide Elternteile arbeiten. Ausgaben für Hilfsmittel, Mobilität oder Spezialtherapien, die weder von der IV noch von der Krankenkasse bezahlt werden, sind nur schwer zu stemmen. In solch einem Fall kann der Förderverein finanziell schnell und unkompliziert helfen und die Familien nachhaltig entlasten. Die Eltern können über unsere Website einen Förderantrag stellen, der nach positiver Prüfung durch unser Entscheidungsgremium rasch ausgezahlt wird. Seit der Gründung durften wir betroffene Familien mit rund CHF 2.7 Mio unterstützen. Zusätzlich bieten wir betroffenen Eltern die Möglichkeit, gemeinsam mit uns ein Crowdfunding-Projekt bis zu CHF 10 000 zu starten.

**«Adrian hat nun viel mehr
Freiheiten und ist überglücklich.»**

KLAUDIJA, MUTTER VON ADRIAN

ADRIANS HERZENSWUNSCH NACH MEHR SELBSTSTÄNDIGKEIT UND FREIHEIT

Der 16-jährige Adrian, bei dem keine eindeutige Diagnose gestellt werden kann, hat einen grossen Herzenswunsch: Er möchte mehr Selbstständigkeit und mehr Freiheit. Da er motorisch eingeschränkt ist und keine Kontrolle über seinen Rumpf und seine Kopfstellung hat, verbringt er die meiste Zeit in seinem Rollstuhl und ist auf die Hilfe anderer angewiesen. Ein spezielles Zuggerät für den Rollstuhl würde ihm mehr Selbstständigkeit bieten und ihm die Freiheit geben, etwas eigenständig unternehmen zu können. Das Problem: die IV übernahm die Kosten nicht und für die Eltern war es finanziell nicht tragbar. Dank grosszügigen Spendengeldern von der KMSK Oldtimer-Fahrt im August 2023, welche von drei Rotary Clubs organisiert wurde, sowie der finanziellen Unterstützung einer Stiftung, konnte Adrians Wunsch schliesslich doch noch erfüllt werden!



CHF 2.7 MIO

Unterstützung von Kindern
und Jugendlichen mit
seltene Krankheiten



WISSENSTRANSFER STÄRKT BETROFFENE FAMILIEN

Nach der Diagnose fühlen sich die Eltern häufig überfordert. Das fehlende Wissen rund um das Thema seltene Krankheiten erschwert ihnen den Umgang mit der neuen Situation. Wissen mindert Ängste, sensibilisiert und befähigt Eltern, selbstbewusst auf Augenhöhe mit Fachleuten zu kommunizieren. Der Förderverein hat sich zum Ziel gesetzt, Wissen zu bündeln und allen kostenlos zur Verfügung zu stellen. Des Weiteren sensibilisieren wir die Öffentlichkeit und sorgen für mediale Präsenz. Auf diese Weise können wir gemeinsam mit unseren 780 betroffenen Familien sowohl gesellschaftlich als auch politisch ein tieferes Verständnis für das Thema schaffen. Unsere sechs KMSK Wissensbücher «Seltene Krankheiten» beinhalten wertvolles Wissen aus der Praxis für alle Dialoggruppen und sind wichtige Arbeitsmittel für (angehende) Fachleute. Am jährlichen KMSK Wissens-Forum «Seltene Krankheiten» findet ein reger Austausch zwischen betroffenen Familien und Fachexpert*innen statt. So ist es möglich, konstruktiv neue Lösungsansätze zu diskutieren. Das Wissens-Forum wird via Live-Streaming übertragen und ist somit jederzeit abrufbar. Durch unsere Erfahrung und die enge Zusammenarbeit mit unseren 780 Familien entstand die erste digitale KMSK Wissensplattform «Seltene Krankheiten». Dort finden sich Informationen und Hilfsangebote in vier Sprachen (d/e/f/i). Mittels verschiedener Rubriken werden gezielt relevante Informationen vermittelt und entsprechende Anlaufstellen zu den einzelnen Themen verlinkt. Die Plattform hilft nicht nur (neu) betroffenen Familien, sondern dient auch der Ärzteschaft, den Pflegekräften, Forschenden, Therapeut*innen, Auszubildenden, Patientenorganisationen, Pädagog*innen und Politiker*innen als Nachschlagewerk.

WWW.WISSENSPLATTFORM.KMSK.CH – WISSENSVERMITTLUNG AUF DEM NEUEN LEBENSWEG

Weg zur Diagnose

Emotionale Belastungen und Bewältigung

Austausch mit betroffenen Familien

Entlastung, Pflege und Betreuung

Familie und Bezugspersonen

Versicherungsleistungen, Beantragung und Durchsetzung

Finanzielle Unterstützungsmöglichkeiten

Therapien und ergänzende Angebote

Freizeit und Auszeit

Kita, Kindergarten und Schule

Vereinbarkeit Familie und Beruf

Jugend und Übergang ins Erwachsenenalter

Palliative Care, Vorbereitung, Abschied und Trauer

Verhalten bei Notfällen

KMSK Wissensplattform für
Eltern und Fachpersonen
(d, f, i, e)



Hier finden Sie alle
KMSK Wissensbücher
Seltene Krankheiten als PDF



11. KMSK Wissens-Forum
«Seltene Krankheiten», 02.03.2024,
im KKL Luzern, inkl. Live-Streaming





106

SYSTEM
WINTERTHUR

SCHWEIZERISCHE
LOKOMOTIV- & MASCHINEN
3134 WINTERTHUR

WIE SIE BETROFFENE FAMILIEN UNTERSTÜTZEN KÖNNEN

Um betroffene Familien auf ihrem Lebensweg zu begleiten, sie finanziell zu entlasten, Wissen zu vermitteln und ihnen Glücksmomente zu ermöglichen, sind wir auf Ihre Unterstützung angewiesen. Nebst einer generellen Spende haben Sie die Möglichkeit, ein konkretes Projekt zu unterstützen. Es freut uns, wenn Unternehmen oder Organisationen eigene Fundraising-Projekte ins Leben rufen. Wir garantieren, dass Ihre Spende verantwortungsbewusst eingesetzt wird und wir stets im Sinne der betroffenen Familien handeln. Seit der Gründung im Jahr 2014 durften wir dank grosszügiger Spender*innen und Gönner*innen rund CHF 2.7 Mio. an betroffene Familien in der Schweiz ausbezahlen und damit deren Lebensqualität verbessern. Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten ist seit 2014 als steuerbefreite Institution anerkannt, was in den meisten Kantonen zu Steuerabzügen berechtigt.

Im Namen der betroffenen Familien bedanken wir uns für Ihre nachhaltige Unterstützung!

MANUELA STIER

Gründerin und Geschäftsführerin
Förderverein für Kinder mit
seltenen Krankheiten (KMSK)
manuela.stier@kmsk.ch

PROF. DR. MED. ANITA RAUCH

Präsidentin KMSK
Direktorin am Institut für Medizinische
Genetik an der Universität Zürich UZH

GLÜCKSMOMENTE SCHENKEN UND INKLUSION FÖRDERN

Ein Beispiel dafür sind die 760 Mitarbeitenden von Siemens Mobility Schweiz, welche im Jahr 2022 auf ihre Weihnachtsgeschenke verzichteten, um stattdessen unvergessliche Glücksmomente zu schenken. In Zusammenarbeit mit dem Förderverein wurde besprochen, wie sie sich für unsere betroffenen Familien auf eine sinnvolle Art und Weise einbringen können. Nebst der finanziellen Beteiligung zur Durchführung des 10. KMSK Wissens-Forums «Seltene Krankheiten» und der Entlastung betroffener Familien, ermöglichte Siemens Mobility Schweiz betroffenen Kindern und ihren Familien ein einzigartiges Abenteuer. In einem Video wurden die berührenden Momente festgehalten, um allen Mitarbeitenden von Siemens Mobility Schweiz aufzuzeigen, was mit dem gespendeten Geld bewirkt wurde. Im Juli 2023 organisierten sie gemeinsam mit der Brünig-Dampfbahn eine Sonderfahrt inklusive Mittagessen von Interlaken bis Meiringen und zurück. Zusammen mit 60 KMSK Familienmitgliedern aus der ganzen Schweiz, genossen 40 Personen der Siemens Mobility Schweiz (Angestellte und deren Familien) dieses unvergessliche Ereignis.

Wir freuen uns über Ihre
Spende online oder per
Einzahlungsschein



Video KMSK Familien-Event
«Brünig Dampfbahn»

