



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)



DIE SIDEROBLASTISCHE ANÄMIE TYP 2 HINDERT GIAN AM DURCHSTARTEN

Nach dem langen Warten auf eine Diagnose beginnt bei Eltern von Kindern mit einer seltenen Krankheit oftmals das Bangen und Hoffen auf eine geeignete Therapie. Auch Gians Familie wünscht sich, dass der heute Fünfjährige, der an sideroblastischer Anämie Typ 2 leidet, einmal geheilt werden kann. Bislang ist seine Krankheit lediglich behandelbar mit Bluttransfusionen. Darüber, welche neuen Ansätze es in der Forschung nach einem Heilmittel gibt, tauscht sich Gians Familie regelmässig mit einem Spezialisten aus.



Vielleicht ist Gians Gesichtsfarbe etwas blässer als diejenige seiner Spielkameradinnen und -kameraden. Vielleicht ist er auch etwas schneller ermüdet vom «Fangis» spielen als andere Gleichaltrige. Ansonsten unterscheidet Gian nichts von seinen Gspänlis im Kindergarten. Was relativ harmlos anmutet, hat jedoch einen ernsten Hintergrund. Nachdem Gians Kinderarzt die Eltern darauf aufmerksam machte, dass ihr Baby sehr blass sei, wurde eine Hämoglobinkontrolle gemacht. Dabei wurde festgestellt, dass der Wert extrem tief war. Mittlerweile weiss die Familie, was für seine Müdigkeit, Energielosigkeit und den fehlenden Appetit von Gian verantwortlich ist: Es ist die seltene, bislang noch wenig erforschte sideroblastische Anämie Typ 2. Dies bedeutet, dass die Blutbildung des Jungen gestört ist – er leidet unter Blutarmut. Sein Körper produziert zu wenig rote Blutkörperchen. Und diejenigen, die er selber herzustellen vermag, sterben zu früh ab. Zurückzuführen ist die Krankheit auf einen Gendefekt. Beide Elternteile sind Träger der Krankheit, ohne dass sie selber davon wussten. Das Risiko, dass ihr Sohn sideroblastische Anämie Typ 2 bekommen würde, stand daher bei 25 Prozent. Gians um zwei Jahre jüngere Schwester Lina hingegen ist gesund zur Welt gekommen.

Offene Fragen

Weshalb ihr Sohn nie rote Wangen bekommt und oftmals matt, kraftlos und gereizt ist, weshalb es ihm an Appetit fehlt, wussten seine Eltern Michael und Sarah lange Zeit nicht. Bis die Diagnose feststand, verging eine lange Zeit der Ungewissheit. Die Untersuchungen konnten immer wieder andere, deutlich schwerere Krankheiten ausschliessen. Endlich einen Namen für das Phänomen zu haben, das dafür verantwortlich ist, dass ihr Sohn manchmal keine Energie hat für den Schwimmkurs oder das Kinderturnen, war eine Erleichterung: «Es hätten noch viele andere, schlimmere Krankheiten dafür in Frage kommen können», erklärt Vater Michael. Doch der Weg bis zur Diagnosestellung sei nicht einfach gewesen. Und auch jetzt, wo die Krankheit einen Namen hat, blieben noch viele offene Fragen und eine grosse Ungewissheit. Denn bislang ist Gians Krankheit therapier-, aber nicht heilbar. Ein Prognose für die Zukunft gibt es nicht.

Regelmässige Bluttransfusionen

Wegen seiner Blutarmut erhält Gian alle drei bis vier Wochen am Ostschweizer Kinderspital in St. Gallen Bluttransfusionen. «Aktuell ist dies die einzige mögliche Behandlung», erklärt Vater Michael. Während Gian jeweils kurz vor der Transfusion ziemlich energielos und schlapp ist, kann es sein, dass er unmittelbar danach eher unruhig und schlaflos ist, wenn er wieder genügend mit den benötigten frischen Blutzellen versorgt ist. Der Gang ins Spital und die jeweils rund fünfstündige Behandlung sind für den Fünfjährigen mittlerweile zur Gewohnheit geworden. «Für ihn sind die Spitalbesuche zum Ritual geworden. Er kennt das Personal mit Namen und hilft mit. Er ist sehr tapfer und wir sind froh, dass er so gut mit allem umgeht», sagt Vater, Michael.

Allerdings haben die Bluttransfusionen zur Folge, dass Gians Körper einen Eisenüberschuss hat. Um das Eisen abzubauen, muss er täglich Medikamente einnehmen. Ohne diese Therapie könnte sich der Eisenüberschuss auf lange Sicht negativ auf die inneren Organe auswirken. Wie sich die sideroblastische Anämie Typ 2 langfristig auf Gians Leben auswirkt, ist unklar. Im kommenden Sommer kommt er ins zweite Kindergartenjahr. Wie er später dann in der Schule mit seiner reduzierten Leistungsfähigkeit zurechtkommen wird, werde sich dann zeigen. Gian kann sich mittlerweile schon sehr gut alleine einschätzen und meldet sich bei den Eltern, wenn er wieder müder wird und beispielsweise nicht ins Schwimmen gehen mag. «Er weiss mittlerweile gut, wie es um seine Kraft steht», sagt die Mutter.

**«Es hätten noch viele andere,
weitaus schlimmere Krankheiten
in Frage kommen können.»**

MICHAEL, VATER VON GIAN

Schwester könnte Stammzellen spenden

Die Bluttransfusionen wird Gian ein Leben lang benötigen. Es sei denn, es wird einmal eine andere Behandlung gefunden, welche dazu führt, dass sein Körper selber genügend Blut herstellen kann. Und es gibt noch einen Hoffnungsschimmer für Gian: Denn theoretisch besteht die Möglichkeit, dass die Krankheit mittels einer Stammzellentransplantation geheilt werden kann. Zurzeit laufen dazu noch Abklärungen. Man habe bereits getestet, ob seine Schwester Lina als Stammzellenspenderin geeignet wäre – was zutrifft. «In einem nächsten Schritt werden wir das Gespräch mit einem Spezialisten in Zürich suchen. Wir möchten erfahren, was diese Behandlung genau bedeutet, und was für Folgen sie hat.» Sicher sei, dass es ein einschneidender Eingriff wäre, infolgedessen sich Gian für lange Zeit in Isolation begeben müsste.

Enge Begleitung durch Facharzt

Auf ihrem Weg mit ihrem kranken Sohn eng begleitet wird Gians Familie vom Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Dr. med. Heinz Hengartner, der am Ostschweizer Kinderspital tätig und auf Hämatologie spezialisiert ist. «Das Verhältnis zu ihm ist sehr gut», freut sich Gians Vater. Er betreue Kinder und Jugendliche mit demselben oder mit ähnlichen Krankheitsbildern. Er sei stets auf dem Laufenden, was sich im Bereich neuer Therapien entwickle, und zwar im In- und Ausland. In Absprache mit dem Vertrauensarzt hat Gians Familie auch

schon einige Behandlungen mit Nahrungsergänzungsmitteln ausprobiert. Eine Zeit lang verabreichten sie ihrem Sohn hochdosiertes Vitamin B12 oder Glycin, um den Körper dazu zu bringen, selber Blut zu produzieren. «Nach ein paar Monaten haben wir jedoch feststellen müssen, dass es nicht besser wird.»

Austausch mit anderen Betroffenen

Wie oft, respektive wie selten, die sideroblastische Anämie Typ 2 in der Schweiz und weltweit vorkommt, ist nicht bekannt. Gians Familie hat Kontakt zu einer Familie, deren Tochter ebenfalls von dieser seltenen Krankheit betroffen ist. Weitere Betroffene kennt sie nicht. Kraft tankt die Familie in der Natur und aus ihrem engsten Umfeld. Gians Eltern erfahren viel Unterstützung aus dem Umfeld, insbesondere von den Grosseltern. Darüber seien sie sehr froh und dankbar. «Das Bedürfnis nach mehr Austausch mit anderen Betroffenen besteht bei mir momentan nicht», erklärt Gians Vater Michael. Dennoch sucht er manchmal im Internet nach möglichen Therapien für die Krankheit seines Sohnes. Doch da stösst er oftmals nur auf in Englisch verfasste Fachartikel, welche ihn nicht weiterbringen. Die Hoffnung, dass dereinst eine Heilung der sideroblastischen Anämie Typ 2 gefunden wird oder dass die Stammzellentransplantation effektiv möglich wird, möchte er nicht aufgeben. «Wir blicken trotz der nicht einfachen Umstände positiv in die Zukunft. Wir haben Glück, dass wir in der Schweiz leben», so Michael.



Gians Mutter Sarah hingegen pflegt regelmässigen Austausch mit anderen Familien, deren Kinder ähnliche Krankheiten haben wie ihr Sohn. «Es ist nicht alles 1:1 übertragbar auf uns, was ich dabei erfahre», sagt sie, «trotzdem kann man gewisse Fragen stellen und erhält von den betroffenen Müttern wertvolle und hilfreiche Antworten.» Für sie sei der Kontakt zu anderen Familien auch ein kleiner Trost, dass man nicht alleine sei mit den vielen Fragen rund um die Krankheit von Gian. «Gleichzeitig ist es auch schön, wenn man anderen Familien helfen kann durch eigene Inputs und Erfahrungen.»

TEXT: BARBARA STOTZ WÜRGLER
FOTOS: BEATRIX WERDER



KRANKHEIT

Mit dem Begriff «sideroblastische Anämie Typ 2» wird eine sehr selten vorkommende Störung der Blutbildung bezeichnet. Die Krankheit ist vererbbar und bislang nicht heil-, sondern lediglich therapierbar. Wie viele Betroffene mit sideroblastischer Anämie Typ 2 im In- und Ausland leben, ist nicht bekannt. Bedingt durch den Mangel an roten Blutkörperchen sind die typischen Symptome der Krankheit Hautblässe, Müdigkeit, Schwindel und auch Schlafstörungen. Durch die erhöhte Eisenansammlung besteht auch das Risiko, dass Herz, Leber und Nieren geschädigt werden.

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 BACHELORSTUDIENDEN

- 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, Fliedner 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 begrüessen 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 übergücklich.»**

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»

