



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**

SELTENE KRANKHEITEN

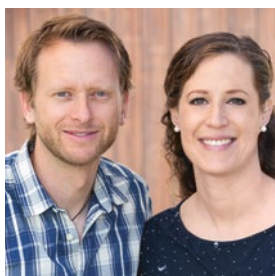
DER WEG – GENETIK, ALLTAG, FAMILIEN- UND LEBENSPLANUNG

**Etwas können
auch wir nicht
versichern.**

**Das Vertrauen, das
Sie uns schenken.**



Manuela Stier

Daniela Schmuki
Simon Starkl

DER LEBENSWEG – GENETIK, ALLTAG, FAMILIEN- UND LEBENS- PLANUNG

Sehr geehrte Damen und Herren

Kaum ein Lebensweg verläuft gerade. Wir alle müssen gelegentlich ein Hindernis umgehen oder einen Umweg einschlagen. Ganz besondere Lebenswege vor sich haben jedoch Familien, deren Kinder von einer seltenen Krankheit betroffen sind. Ihr Alltag gestaltet sich anders als der von Familien mit gesunden Kindern. Ungewissheit, Angst, Hoffnung und Zuversicht sind die Gefühle, welche die Familien auf ihrem Lebensweg stets im Wechsel begleiten. Arzt- und Therapiebesuche stehen an der Tagesordnung. Viele Kinder benötigen eine Rund-um-die-Uhr-Betreuung, und dies an 365 Tagen im Jahr.

Mit dem zweiten Wissensbuch des gemeinnützigen Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten möchten wir den Lebensweg der betroffenen Familien aufzeigen. Wir beleuchten die verschiedenen Etappen: Von den ersten Anzeichen einer Krankheit, über medizinische und genetische Abklärungen, den Alltag bis hin zur weiteren Familien- und Lebensplanung. Die betroffenen Familien und behandelnde Ärzte, Therapeuten und Fachpersonen gewähren einen authentischen Einblick in ihren Alltag. So ermöglichen sie es uns, mehr über unsere Mitmenschen mit seltenen Krankheiten zu erfahren. Für das entgegengebrachte Vertrauen möchten wir uns herzlich bedanken.

Unser Dank gilt auch den Journalistinnen und Journalisten sowie den Fotografinnen und Fotografen, welche mit ihren Worten und Bildern die Emotionen und Anliegen der betroffenen Familien eingefangen haben. Sie alle haben dies als soziales Engagement zugunsten der betroffenen Familien getan.

Mit dem Wissensbuch setzen wir auch ein Zeichen für die 350 000 betroffenen Kinder und Jugendlichen in der Schweiz. Wir hoffen, dass es uns mit dem zweiten Wissensbuch gelingt, noch mehr Wissen und Verständnis zu schaffen. Für all die kleinen Patientinnen und Patienten, ihre Eltern und ihre Geschwister.

Herzlichst

Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

MANUELA STIER
Initiantin/Geschäftsleitung

DANIELA SCHMUKI
Beirätin

SIMON STARKL
Beirat

Vorstand Prof. Dr. med. Thierry Carrel, Präsident 2014–2019, ab 1.1.2020 Beirat
Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin ab 1.1.2020 / Doris Brandenberger,
Vizepräsidentin / Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner / Dr. med. Agnes Genewein
Sandrine Gostanian / Matthias Oetterli

Beiräte Lilian Bianchi / Yvonne Feri / Beatrice Leutwiler / Pia Lienhard
Christina Hatebur / Christine Maier / Jehan Mukawel / Ancilla Schmidhauser
Daniela Schmuki / Simon Starkl / **Botschafter** Markus Stadelmann

IMPRESSUM

Herausgeber
Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein
Ackerstrasse 43, 8610 Uster
+41 44 752 52 52
info@kmsk.ch
www.kmsk.ch
www.facebook.com/
kindermitseltenkrankheiten

Initiantin/Geschäftsleitung
Manuela Stier
manuela.stier@kmsk.ch

Konzept
Marketing, Corporate Design,
Social Media
Stier Communications AG, Uster
www.stier.ch

Korrektorat
Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

Druck
Schellenberg Druck AG, Pfäffikon ZH
Auflage 10 000 Expl. deutsch

Titelbild
Flavia Santos

Erscheinungsdatum
5.11.2019

© Copyright
Weiterverwendung des Inhalts
nur mit schriftlicher Genehmigung
des Fördervereins für Kinder mit
seltenen Krankheiten erlaubt.

ES IST ALLES GUT, SO WIE ES IST. WIR SIND GLÜCKLICH UND DANKBAR.

Nichts hatte darauf hingedeutet, dass Damianas und Diegos Sohn Davide krank auf die Welt kommen würde: Doch nach der Geburt hatte das Baby epileptische Anfälle. Erst ein Gentest brachte Klarheit: Davide leidet an einer seltenen Krankheit. Seine Eltern sagen heute: «Es ist ein Wunder, wie man in dieses Schicksal, in diese neue Leben hineinwachsen kann.»



Zuallererst fallen die blauen Augen von Davide auf: Sie schauen die Besucherin neugierig an. Freundlich. Und auf eine ganz besondere Art sehr direkt. So, als würde der kleine Bub blitzschnell abschätzen wollen, was dieser Besuch denn vorhaben könnte, diese Frau, die er noch nie gesehen hat und die von seinen Eltern herzlich willkommen geheissen wird. An diesem gewittrigen Nachmittag im Juni 2019, an dem sich Sonne und Wolken, Blitz und Regenschauer im Minutentakt abwechseln, sitzt der kleine Davide in seinem Hochstuhl und strahlt die Unbekannte an. Er freut sich und das zeigt er eindrücklich: Er lacht, er singt, er wirft sich hin und her und verbreitet richtig gute Laune. Sein kleiner Bruder Riccardo rennt derweil mit dem Nuggi im Mund durchs Wohnzimmer und macht Rambazamba. Damiana und Diego bleiben gelassen. Mal streichen sie Davide liebevoll durchs Haar, reichen ihm den Trinkbecher oder halten seine Hand, mal rennen sie dem kleinen Riccardo hinterher, der sich immer wieder etwas Neues einfallen lässt, um seine Eltern auf Trab zu halten. «Ja, so ist das bei uns», sagt Diego und schmunzelt, «der ganz normale Wahnsinn.»

Diego und Damiana, beide aus dem Süden Italiens, hatten sich ursprünglich in Bologna kennengelernt. Er arbeitete in der Medizinaltechnik, sie studierte Jura. Als der heute 48-jährige einen neuen Job in Mailand annahm, folgte ihm seine zehn Jahre jüngere Lebensgefährtin, die beiden heirateten und

«Irgendwann hörte ich die Neurologin sagen, dass ich jetzt sehr stark sein müsse. Für meine Frau, für meinen kleinen Sohn.»

DIEGO, VATER

zwei Jahre später, als die Arbeit den jungen Ehemann 2013 nach Zürich brachte, war Damiana an seiner Seite. Da war sie bereits in Erwartung und versuchte, sich in der neuen Umgebung heimisch zu fühlen. Einfach war das natürlich nicht: Die Sprache war ein Hindernis, sie vermissten ihre Familie, die Freunde. «Aber wir freuten uns so auf unser Baby, das hat alles andere überstrahlt», erinnert sich Damiana. Die Schwangerschaft verlief gut. Alles schien in bester Ordnung zu sein. Am 28. November 2013 morgens um 11 Uhr wurde der kleine Davide mit einem Kaiserschnitt auf die Welt geholt. Der Operation waren lange, schwierige Stunden vorangegangen. Damiana war bereits in der 42. Schwangerschaftswoche, die Wehen kamen nicht. Es wurde versucht, die Geburt mit Medikamenten einzuleiten. Die Fruchtblase platzte zwar, trotzdem ging es nicht vorwärts. «Davide war zu schwach, um auf natürlichem Weg auf die Welt zu kommen», erzählt Damiana, «er hat das einfach nicht geschafft.»

Die Erste, die merkte, dass mit dem Baby etwas nicht stimmte, war die Hebamme, die den Neugeborenen wickelte. Die Augen, der Mund des kleinen Jungen bewegten sich eigenartig. Eine Neurologin wurde beigezogen. Sie realisierte offenbar sofort, dass es sich um epileptische Anfälle handeln könnte. Das wenige Stunden alte Baby wurde auf die Neonatologie verlegt. «Dann begann der Albtraum», erzählt Diego. «Man erklärte mir, man redete mit mir, aber ich konnte nichts verstehen. Zu viele Gedanken rasten durch meinen Kopf.» Irgendwann hörte er die Neurologin sagen, dass er jetzt stark sein müsse, «für meine Frau, für meinen kleinen Sohn». Davide wurde wieder verlegt, nun auf die Intensivstation des Zürcher Universitätskinderspitals. «Es war ein einziger Horror», so Diego. Während ihr Sohn in einem anderen Spital intubiert, sein kleiner Körper mit Elektroden versehen wurde, musste Damiana zurückbleiben. Sie bekam ein Einzelzimmer. Das sei sehr sensibel von den Verantwortlichen der Klinik gewesen, sagt sie rückblickend und schaut aus dem Fenster. Wie hätte sie es in diesem Moment ertragen können, die anderen jungen Mütter mit ihren gesunden Babys zu sehen?

Die ersten Tage nach der Geburt waren Stress pur für beide Elternteile. Damiana musste sich von der Geburt erholen, Diego war morgens im «Kispi» in Zürich, nachmittags bei seiner Frau. Endlich kam der Moment, als sie ihren Sohn im Spital besuchen durfte. «Es hat mir das Herz gebrochen, ihn so hilflos zu sehen»,

Munz+



Gemeinsam ist besser!



www.gemeinsam.org

Eine Initiative von  

BRACK.CH

Besser online einkaufen

HÖHENFLUG ODER KNUDEL-STUNDE?

Entdecken Sie die Produktvielfalt
in unserer Welt «Familie & Baby»



PADDY UND DORIS AUS DEM BEREICH
FAMILIE & BABY

sagt sie. Die Ärzte hatten mittlerweile bestätigt, dass Davide an epileptischen Anfällen leiden würde – wodurch diese jeweils aufgelöst wurden, war unklar. Das war ungünstig: Die Anfälle mussten gestoppt werden, da sie Hirnschäden zur Folge haben konnten. Alle möglichen Ursachen wurden gecheckt – es wurde nichts gefunden. Nach einem Monat mit zahlreichen Untersuchungen waren sich die Experten sicher, dass die Anfälle genetisch bedingt sein mussten. Ein Gentest würde vielleicht Klarheit bringen – doch die Versicherung würde ihn nicht bezahlen, und die jungen Eltern konnten sich den Test nicht leisten. Diego: «Eine andere Familie hat uns gesagt, sie hätten 200 000 Franken dafür bezahlt. Das war weit über unseren Möglichkeiten.» Dann wurde ihnen im Spital mitgeteilt, man arbeite aktuell an einer Studie, die sich mit solchen Krankheitsbildern befasste und man könne Davide miteinbeziehen. So würden die hohen Kosten wegfallen. Damiana und Diego lehnten ab. Sie wollten erst einmal eine Pause machen, sie wollten raus aus dem Krankenhaus, um «ein normales Familienleben zu leben», so Diego. Nach über zwei Monaten durften sie ihren Sohn zum ersten Mal mit nach Hause nehmen. Es war Weihnachten. Sie gaben ihrem Baby gewissenhaft seine Medikamente, doch die Anfälle hörten nicht auf. Im Gegenteil sie kamen wieder und wieder, in unzähligen Serien. Regelmässig fuhren sie verängstigt zu dritt ins Kinderspital. Zu Beginn lösten Davides Anfälle bei seinen Eltern Panik aus. Sie wussten nicht, ob er Schmerzen hatte, es seien ihm gar Tränen über die Wangen gelaufen, das hätten sie kaum ertragen können. In dieser Zeit war es für die junge Mutter unmöglich, mit ihrem Kind allein zu Hause zu bleiben: Sie hatte Angst, etwas falsch zu machen, mit Davides Anfällen nicht umgehen zu können. Mit der Zeit hätten sie beide es gelernt. Eigentlich sei es immer noch ein Wunder, wie man in solch ein Schicksal hineinwachsen könne, in dieses neue, fremde Leben, sagt Damiana. Die Medikamente, das Spital, die Attacken. Ein krankes Baby zu haben und nicht zu wissen, was noch alles auf sie zukommen würde. Doch all dies wurde zu ihrem Alltag. Und sie hatten Glück: Allmählich wurden die Abstände zwischen den Anfällen grösser. Nach sechs Monaten blieben sie ganz aus. Die Eltern durften die Medikamente absetzen.

In der Zwischenzeit hatten sie beschlossen, doch an der Studie des Universitätskinderspitals in Zürich teilzunehmen. Eine Diagnose, ein

Name für die Einschränkungen ihres Sohnes würden sicher helfen, ihm die bestmöglichen Therapien zu ermöglichen – davon waren die jungen Eltern überzeugt.

Davide war eineinhalb Jahre alt, als die Diagnose feststand. «Wir hatten Glück», sagt Diego, nur weil der Neurologe früher einen anderen, sehr ähnlichen Fall gesehen hatte, suchte er bei Davide direkt nach dieser Mutation – und wurde fündig. Und so bekam Davides seltene Krankheit einen Namen: Epileptische Enzephalopathie durch de-novo-Mutation des STXBPI-Gens. Diese Genmutation wurde 2008 entdeckt, in der Schweiz sind zwei, drei Fälle bekannt. «Nach der Diagnose haben wir tagelang geweint», erzählen die Eltern. Und dann hätten sie stundenlang im Internet recherchiert. Das sei nicht gut gewesen, sie hätten so schlimme Sachen gelesen, sie waren schockiert. Sie hätten dabei auch verstanden, dass niemand genau wisse, wie der Weg von Davide verlaufen würde. Es war alles unklar. «Darum beschlossen wir, dass die Krankheit unser Leben nicht bestimmen durfte. Wir versprachen uns, nie aufzugeben. Daran haben wir uns gehalten.»

Heute ist Davide fünf Jahre alt, er kann nicht laufen, aber selbstständig, ohne Unterstützung sitzen, er spricht nicht, kann aber mit seinen schönen blauen Augen kommunizieren. Er ist ein glückliches und neugieriges Kind, liebt Musik und Bälle und schwimmt für sein Leben gern. Am liebsten spielt er mit seinem kleinen Bruder Riccardo, der zwei Jahre alt ist. Zuerst war ein zweites Kind für die kleine Familie kein Thema gewesen, als aber feststand, dass Davides Krankheit nicht vererbt worden war, sondern die Mutation im Sperma, im Ei oder während der Schwangerschaft passiert sein musste, wollten es Damiana und Diego nochmals wagen. «Wir hatten solches Glück, Riccardo ist gesund!» Seine Eltern sind dankbar: «Wir sind froh, dass noch jemand in der Familie sich um Davide kümmern kann, eines Tages, wenn wir vielleicht nicht mehr da sein können», sagen sie.

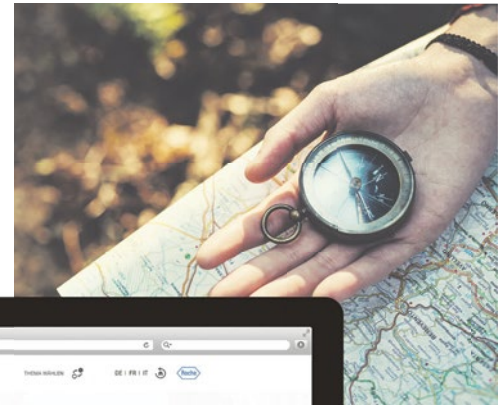
Damiana und Diego haben ihren Alltag mit ihren beiden Buben gefunden. Davide geht wochentags in einen Kindergarten für Kinder mit Einschränkungen, dann kann sich Damiana auch mal voll und ganz um Riccardo kümmern. Eine Therapeutin kommt regelmässig vorbei, um mit Davide an Muskeltonus und Stabilität zu arbeiten. Einmal im Jahr geht die kleine



FOKUS MENSCH

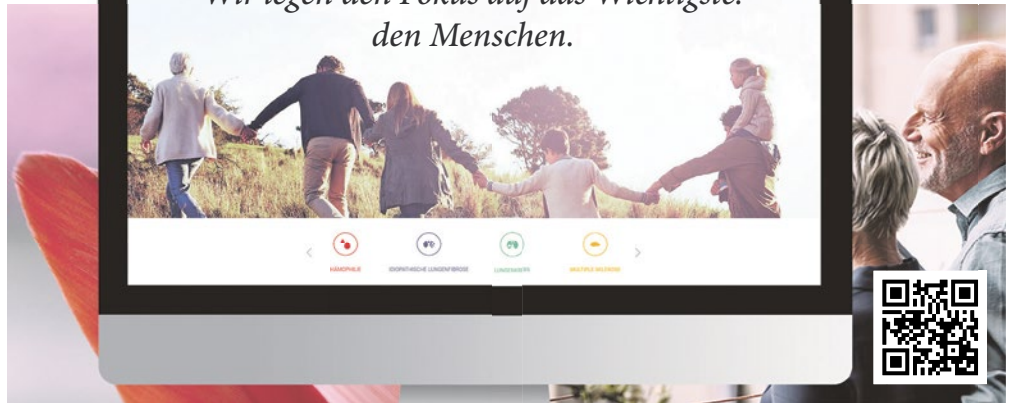
INFORMATIONEN FÜR PATIENTEN & ANGEHÖRIGE

www. Roche-fokus-mensch.ch



INFORMATIONSPLATTFORM FÜR PATIENTEN & ANGEHÖRIGE

Mit unserer Website möchten wir Sie unterstützen und Ihnen Hilfestellungen bieten: Besuchen Sie uns und finden Sie die Informationen, die Sie benötigen.



Neue Adresse ab 01.11.2019: Gartenstrasse 9, 4052 Basel



Roche Pharma (Schweiz) AG
4153 Reinach



Familie in die Ferien, hin und wieder liege auch ein Restaurantbesuch drin. «Wir wollen eine ganz normale Familie sein», sagt Diego, der sich gegen Ende des Gesprächs sehr glücklich über die Unterstützung von IV und Krankenkasse in der Schweiz zeigt. Zu Beginn hätten sie gar nicht gewusst, dass sie Unterstützung bekommen würden, in Italien würde es dies so nicht geben, sagen sie nachdenklich. Das medizinische Personal im Spital und auch andere Eltern hätten sie darauf hingewiesen, dass sie ein Recht auf Leistungen der Versicherungen hätten. Das sei wirklich wunderbar, meinen die beiden, die auch explizit darauf hinweisen wollen, wie froh sie über den Förderverein «Kinder mit seltenen Krankheiten» sind. «Wir fühlen uns nicht allein», sagen sie übereinstimmend, «dafür sind wir sehr froh.» Ihren Söhnen wollen sie jeden Tag zeigen, dass sie sie lieben und für sie da sein werden. Oder wie es Damiana wunderschön für Davide auf den Punkt bringt: «Wir werden seine Stimme und seine Beine sein, und wir werden alles tun, damit er ein ruhiges und würdiges Leben führen kann. Es ist alles gut so, wie es ist.»

TEXT: CHRISTINE MAIER
FOTOS: MARCO MORITZ



KRANKHEIT

Epileptic Encephalopathie Mutation STXBP1 Gen kennzeichnet sich durch wiederkehrende Anfälle (Epilepsie) in Verbindung mit abnormalen Gehirnfunktionen (Enzephalopathie) und geistiger Behinderung. Typischerweise beginnen die Anzeichen der Krankheit bereits im Kindesalter, wobei die Anfälle oft im frühen Kindesalter wieder aufhören.

SYMPTOME

- Verschiedene Arten von Anfällen
- Häufig mittelschwere bis schwere geistige Behinderung
- Verzögerte sprachliche Entwicklung
- Bewegungs- und Verhaltensstörungen

WIR HEBAMMEN FANGEN DIE GROSSEN ÄNGSTE DER ELTERN AUF

Andrea Weber-Käser, Geschäftsführerin des Schweizerischen Hebammenverbands, ist eine erfahrene Hebamme. Sie hat vielen Babys geholfen, auf die Welt zu kommen. Leider – so sagt sie – hätten nicht alle das Glück, gesund geboren zu werden. Umso wichtiger sei in diesen Fällen eine sensible, zurückhaltende Kommunikation mit den betroffenen Eltern.



Andrea Weber-Käser
Geschäftsleitung,
Schweizerischer Hebammenverband

Ein Baby wird geboren, es macht eigenartige Bewegungen mit den Augen, dem Mund. Etwas scheint nicht zu stimmen. Haben sie das schon erlebt? Ja, aber nicht sehr oft, zum Glück. In 18 Jahren war ich zweimal bei einer Geburt dabei, bei dem das Baby solche Symptome gezeigt hat. Erst sehr viel später zeigte sich, dass diese Babys von einer seltenen Krankheit betroffen und behindert waren. Andere Fälle wie Trisomie 21, ein offener Rücken, eine Gaumenspalte, sind mir eher begegnet.

Die Geburt wurde eingeleitet, aber da Davide zu schwach war, um es selbst zu schaffen, wurde er per Kaiserschnitt auf die Welt geholt. Was sind die Aufgaben der Hebamme in solchen Momenten? Das Wichtigste ist, dass das Baby zu seiner Mutter kommt. Zuerst machen wir einen Check, schauen, wie sieht das Baby aus, wie ist die Atmung, der Puls, dann legen wir es der Frau möglichst schnell auf die Brust oder in den Arm. Dieser innige Moment ist enorm wichtig für Mutter und Kind.

Und wenn etwas auffällig ist? Das ist ein schwieriger Moment. Man darf nicht mit vorschnellen Aussagen die Eltern verängstigen. Auf keinen Fall darf die Hebamme den Eltern sagen, dass sie ein komisches Gefühl hat. Das lernt man bereits in der Ausbildung: Es könnte verheerende Folgen haben.

Wie war das bei den oben beschriebenen beiden Babys, die schwer krank auf die Welt kamen? Die Babys waren rosig, sie haben geatmet, aber sie waren sehr schlaff. Sie machten seltsame Bewegungen mit den Augen. Und mit den Armen. Babys machen ja alle so unkoordinierte Bewegungen mit den Armen – das haben diese Neugeborenen auch getan. Aber anders, als ich das zuvor beobachtet hatte. Mein Bauchgefühl sagte mir: Da stimmt etwas nicht.

Was haben Sie dann getan? Man schaut, dass der zuständige Kinderarzt möglichst schnell vorbeikommen kann. Dann bespricht sich die Hebamme unter vier Augen mit ihm, weist ihn auf ihren Verdacht hin. Er übernimmt das Erstgespräch, oft auch im interprofessionellen Team mit der Hebamme und anderen Fachpersonen. In den beschriebenen beiden Fällen hatte er den gleichen Eindruck wie ich und sprach daraufhin mit den Eltern weitere Untersuchungen.

Wie gehen Eltern mit solchen Momenten um? Eine Geburt ist etwas Elementares. Die Mutter vor allem, das Kind, aber oft auch der Vater kommen an ihre Grenzen. Wenn sie ihnen dann zu verstehen geben, dass etwas nicht stimmen könnte, bricht eine Welt zusammen. Die Eltern haben Angst. Manchmal Panik. Wir Hebammen sind dann aufgefordert, alles Menschenmögliche zu tun, um

«Ich habe die Erfahrung machen dürfen, dass ich mich auf mein Bauchgefühl verlassen kann. Das hat mir in schwierigen Momenten schon einige Male sehr geholfen.»

ANDREA WEBER-KÄSER

die Eltern zu unterstützen. In der Wochenbettbetreuung zuhause ist es wichtig, dass die Eltern einfach auch Eltern sein dürfen, unabhängig davon, ob das Kind gesund ist oder nicht. In dieser Phase des Elternseins nimmt die betreuende Hebamme nebst den pflegerischen Tätigkeiten bei Mutter und Kind oft eine «Übersetzerinnen-Rolle» ein. Die Eltern von Kindern mit seltenen Krankheiten müssen zu vielen Untersuchungen ins Spital, diese generieren Fragen und Unsicherheiten, das ist normal. Manche Fragen kommen aber auch erst später, manche Antworten, welche die Fachpersonen im Spital gegeben haben, klingen erst zuhause an. Da setzt dann in der Wochenbettpflege die Hebammenarbeit an, sie «übersetzt» die geäusserten Antworten in eine einfache Sprache oder setzt sie in den Kontext der Gesamtsituation. Diese enge Zusammenarbeit unter den Fachpersonen ist wichtig, damit sich die Eltern aufgefangen und getragen fühlen und langsam einen Weg in den neuen Alltag finden können. Das geht – je nach Krankheit – sehr, sehr lange.

Was geschieht, wenn Eltern selber einen Verdacht haben und nachfragen? Dann darf man es nicht einfach abtun, die Angst würde nur grösser werden. Wir ziehen in solchen Fällen ebenfalls möglichst schnell eine Kinderärztin, einen Kinderarzt bei, damit die Eltern ihre Ängste äussern können.

Was macht den Beruf der Hebamme so faszinierend für Sie? Ganz ehrlich? Man kann fast süchtig danach wer-

den, eine Geburt zu begleiten. Es ist immer wieder ein grosser, sehr emotionaler Moment. Man ist oft unter Hochspannung, die Frauen kommen an ihre Grenzen, die Männer müssen beruhigt werden, es ist pures Leben. Und wenn dann alles gut gegangen ist, darf man für einen Augenblick am grossen Glück der frischgebackenen Eltern teilhaben. Aber auch die Arbeit in der Phase des Wochenbettes ist sehr bereichernd, da man vorübergehend einen Teil der Familie ist und in alle möglichen Lebenssituationen hineinsieht.

Was ist am anstrengendsten? Das ist schwierig zu sagen: Bei der Geburtsbegleitung im Spital oder im Geburtshaus ist es die Schichtarbeit, das Sofort-Alert-Sein, die dauernde Erreichbarkeit.

Wöchnerinnen sind in der Regel sehr sensibel. Auch wenn ihr Kind gesund ist, haben viele Angst, etwas falsch zu machen, sie brauchen viel Zuwendung und Unterstützung.

Finden Sie, dass dieser Beruf die Wertschätzung bekommt, die er zweifellos verdient? Von den Eltern, den Ärzteteams, den Kolleginnen und Kollegen in anderen Bereichen des Spitals oder des Geburtshauses auf jeden Fall. Der Lohn ist dennoch, verglichen mit der Verantwortung und mit dem langen Studium, zu tief. Auch sind wir von den allgegenwärtigen Kostensenkungsprogrammen in den Spitälern sehr betroffen.

Wie zeigt sich das? Es gibt nicht genug Personal, respektive die Angestellten müssen sich um viele Gebä-

rende oder Wöchnerinnen parallel kümmern. Das kann dann dazu führen, dass man eine werdende Mutter immer wieder allein lassen muss.

Was ist dabei das Problem? Einerseits kann es die Frauen verunsichern, wenn ihre Hebamme ständig hin und her rennt. Zweitens kann es vorkommen, dass eine Frau ohne Schmerzmittel hätte gebären können, wenn man bei ihr hätte bleiben können. Das finde ich schade, jede Gebärende hätte eine 1:1-Betreuung unter der Geburt verdient, damit sie zusammen mit der betreuenden Hebamme ihren eigenen Weg durch die Geburt beschreiten kann. Das ist unsere Forderung an die Politik, hier Verantwortung zu übernehmen.

Besuchen Sie die jungen Mütter immer noch nach der Geburt zu Hause? Als Geschäftsführerin des Verbandes fehlt mir dafür die Zeit. Früher habe ich das sehr gerne gemacht.

Weshalb? Dadurch, dass ich Vorsorgeuntersuche, Kurse und Wochenbettbetreuungen anbot, lernte ich viele Wöchnerinnen schon in der Schwangerschaft kennen, das ist sehr bereichernd. In der Wochenbettphase durfte ich erleben, wie froh viele Mütter waren, wenn ich vorbeischaute, sie untersuchte und ihr Baby natürlich auch. Schön waren auch die erneuten Begegnungen beim zweiten oder dritten Kind: Wenn eine ehemalige Wöchnerin Sie wieder für die Betreuung anfragt, dann ist das ein schönes Gefühl.

INTERVIEW: CHRISTINE MAIER

FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN

Seit 2014 engagiert sich der gemeinnützige Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten für die rund 350 000 betroffenen Kinder und Jugendlichen in der Schweiz. Er organisiert finanzielle Direkthilfe, bringt betroffene Familien an den KMSK-Familien-Events zusammen und sorgt dafür, dass seltene Krankheiten in der Öffentlichkeit wahrgenommen werden.



Betrifft eine Krankheit höchstens eine von 2000 Personen, so wird sie in der Wissenschaft als seltene Krankheit eingestuft. Ein Begriff, der irreführend ist. Denn bei rund 8000 verschiedenen seltenen Krankheiten ergibt sich eine grosse Anzahl an Betroffenen. So überrascht es wenig, dass heute jedes dritte in einem Schweizer Kinderspital behandelte Kind von einer seltenen Krankheit betroffen ist. Die Krankheit betrifft dabei nicht nur die Kinder selbst, sondern auch ihr Umfeld.

Im Februar 2014 hat die Unternehmerin Manuela Stier deshalb beschlossen, gemeinsam mit dem renommierten Herzchirurgen Prof. Dr. med. Thierry Carrel und einem kompetenten und gut vernetzten Vorstand und Beirat einen Förderverein für die betroffenen Familien zu gründen. Er sollte den betroffenen Familien Gehör verschaffen und sie zum gemeinsamen Austausch zusammenbringen. Denn auch wenn die einzelnen Krankheiten verschieden sind, so sind die Probleme für die betroffenen Familien oftmals dieselben. Arzt- und Therapiebesuche sind ebenso an der Tagesordnung wie bürokratische Termine, etwa mit der IV oder der Krankenkassen, denn aufgrund der Seltenheit der Krankheit ist es häufig unklar, welche Leistungen von wem finanziert werden müssen. Hinzu kommt die emotionale Komponente. Ungewissheit, Unsicherheit und Ratlosigkeit, aber auch Hoffnung und Lebensfreude sind etwa Gefühle, welche sich im Leben der Betroffenen immer wieder abwechseln. Für die betroffenen Familien ist es wichtig, in diesen Situationen nicht allein zu sein. Dafür engagieren wir uns.

UNSERE ZIELSETZUNGEN

Familien verbinden – Auszeit vom belastenden Alltag

Regelmässig organisieren wir KMSK-Events für betroffene Familien wie etwa Ausflüge in den Zoo, zum Schlittenhundefahren in den Alpen oder ins Kindermusical. Die Anlässe werden durch KMSK und Gönner finanziert und sind für die betroffenen Familien kostenlos. An unseren Events können die Familien für einen kurzen Augenblick aus ihrem Alltag ausbrechen und zusammen mit der ganzen Familie Kraft tanken. Dabei achten wir darauf, dass stets genügend Zeit für den gemeinsamen und wertvollen Austausch bleibt und Kontakte und Freundschaften geknüpft werden können. Dieses Jahr dürfen wir über 1500 Personen (betroffene Familien) zu unseren Anlässen begrüßen.

Finanzielle Direkthilfe mit nachhaltiger Wirkung

Wenn weder die IV noch die Krankenkasse für dringend anfallende Investitionen aufkommen, können die betroffenen Familien beim Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten finanzielle Direkthilfe beantragen. Wir unterstützen betroffene Familien direkt und unkompliziert bei der Finanzierung etwa von medizinischen Therapien, Hilfsmitteln, behindertengerechten Umbauten oder bei Auszeiten vom belastenden Alltag und sorgen so für Lebensqualität. Die Gesuche werden dabei von einem Ausschuss beurteilt, der aus medizinischen und juristischen Fachpersonen, aber auch aus betroffenen Eltern besteht.

Sensibilisierung der Bevölkerung

Mit unseren Wissensbüchern, Interviews und Medienberichten sowie mit Plakat- und Inse-
ratekampagnen machen wir die Bevölkerung auf das wichtige Thema der seltenen Krankheiten aufmerksam. Dazu arbeiten wir intensiv mit Gönnern, Medienunternehmen und Partnern zusammen, denn es ist uns wichtig, dass keine Spendengelder in diese Art der Öffentlichkeitsarbeit fliessen, sondern diese den betroffenen Familien direkt zukommen.

ANGEBOTE FÜR BETROFFENE FAMILIEN

Betroffene Familien stehen bei uns im Mittelpunkt! In unserem kostenlosen KMSK-Familien-Netzwerk haben sich bereits über 420 betroffene Familien vereint. Sie werden regelmässig zu unseren Events eingeladen, haben die Möglichkeit auf finanzielle Unterstützung und können sich in unserer KMSK-Selbsthilfegruppe Schweiz auf Facebook mit 290 Eltern austauschen.



www.kmsk.ch

Auf der Website www.kmsk.ch erfährst du mehr, zu unserem breiten Angebot. Hier haben wir auch eine Sammlung von über hundert Anlaufstellen zusammengetragen und du findest eine Liste mit allen seltenen Krankheiten, die in unserem Familiennetzwerk vorhanden sind. So können wir betroffene Familien miteinander verbinden.

KMSK-Familien-Netzwerk und KMSK-Selbsthilfegruppe auf Facebook

Werde jetzt Mitglied in unserem kostenlosen Familien-Netzwerk und profitiere von vielen Vorteilen. Du wirst regelmässig kostenlos zu unseren Familien-Events eingeladen. In unserer geschlossenen KMSK-Selbsthilfegruppe Schweiz auf Facebook hast du die Möglichkeit, dich mit anderen betroffenen Eltern auszutauschen. Du kannst jederzeit Fragen stellen, über deine Sorgen sprechen, dich mit anderen Mitgliedern zu einem Treffen verabreden oder über die Fortschritte berichten, die dein Kind zum Beispiel in der Therapie macht. Einmal pro Jahr senden wir dir zudem unser Wissensbuch, in dem du viel Wissenswertes zum Thema seltene Krankheiten erfährst. Und an Weihnachten wartet eine kleine Überraschung auf dich und deine Familie.

ANMELDUNG ZUM KMSK-FAMILIEN-NETZWERK

www.kmsk.ch

ANMELDUNG KMSK-SELBSTHILFEGRUPPE

www.facebook.com/groups/1883176835294247/?source_id=477839255632980

Fördergesuch für finanzielle Direkthilfe

Für viele Eltern von Familien, die an einer seltenen Krankheit leiden, sind die Sorgen um die Gesundheit ihrer Liebsten nicht die einzigen. Auch finanziell kann eine seltene Krankheit eine Familie vor grosse Herausforderungen stellen. Denn nicht immer werden die medizinischen Behandlungen, Therapien, Medikamente und Hilfsmittel durch die Krankenkasse oder die IV übernommen. In diesen Fällen schliesst der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten die finanzielle Lücke, die bei den betroffenen Familien entsteht. Betroffene Familien haben die Möglichkeit, ein Fördergesuch für Kinder bis Ende 17. Lebensjahr, die in der Schweiz wohnhaft sind, einzureichen. Dieses wird durch ein unabhängiges Gremium geprüft. Bei einem positiven Entscheid hilft der Förderverein schnell, unkompliziert und nachweislich nutzenstiftend. Alle Informationen dazu, welche Unterlagen du einreichen musst und ob du förderberechtigt bist, findest du online.

SENDE UNS DEIN FÖRDERGESUCH

www.kmsk.ch/Betroffene-Familien/Finanzielle-Direkthilfe.php

Du hast weitere Fragen?

Sende bitte eine E-Mail an manuela.stier@kmsk.ch

GEMEINSAM GUTES TUN – IHRE SPENDE ZEIGT WIRKUNG!

Es freut uns, dass sich unzählige Privatpersonen und Unternehmen für unsere Kinder mit seltenen Krankheiten und deren Familien einsetzen. Die Möglichkeiten sind vielfältig und haben doch eines gemeinsam: Sie schenken den betroffenen Familien mehr Lebensqualität. Herzlichen Dank für Ihre Unterstützung!



Familien, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind, müssen lernen, mit der Ungewissheit zu leben. Hoffnung, Verzweiflung und Ratlosigkeit sind ihre steten Begleiter. Vielfach fühlen sich die betroffenen Familien nicht verstanden und alleingelassen. Diese Familien benötigen deshalb heute unsere Unterstützung, denn morgen könnte es schon zu spät sein. Als Privatperson, Unternehmen oder Stiftung haben Sie die Möglichkeit, unsere Familien zu unterstützen. Dabei ist es uns ein Anliegen, transparent, unkompliziert und direkt zu helfen, so dass Ihr Spendenfranken auch wirklich bei den betroffenen Familien ankommt. Nebst der finanziellen Unterstützung sind wir auch auf Sachleistungen angewiesen. So unterstützen uns Gönner beispielsweise mit kostenlosen Plakatstellen und Inserateflächen oder stellen uns Geschenke für betroffene Familien zur Verfügung. Viele Gönner nehmen ihre soziale Verantwortung auch mit Helfereinsätzen der Mitarbeitenden an den Events des Fördervereins wahr oder führen mit uns einen eigenen Anlass für betroffene Familien durch.

Um betroffene Familien finanziell unterstützen und sie an unseren Anlässen miteinander verbinden zu können, sind wir auf die Hilfe von Herzensmenschen wie Ihnen angewiesen. Als gemeinnütziger Förderverein sind wir von Steuern befreit. Gerne senden wir Ihnen ab einer Spende von CHF 100.– einen Spendenbescheinigung zu.

Gönner

Damit wir die betroffenen Familien miteinander vernetzen und ihnen kostenlose KMSK Familien-Events anbieten können, sind wir auf die finanzielle Unterstützung von Gönnern angewiesen.

Gebundene Spende für eine betroffene Familie

Mit einer gebundenen Spenden haben Sie auch die Möglichkeit, sich für eine spezifische Familie aus Ihrer Region zu engagieren.

Fundraising

Starten Sie Ihr eigenes Fundraising-Projekt zugunsten von Kindern mit seltenen Krankheiten und helfen Sie den betroffenen Familien nach ihren individuellen Vorstellungen. Gerne unterstützen wir Sie dabei mit Flyern, Plakaten, T-Shirts, Frosch-Pins, Aufstellern, Caps, aber auch mit unserem Wissen, wie man ein solches Projekt gemeinsam angehen kann.

Spendenkonto

Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein
Raiffeisen Bank, 8610 Uster
Swift-Code: RAIFCH22E71
Konto: 80-18578-0
IBAN: CH63 8147 1000 0059 7244 8

Ihr Engagement als Unternehmer

Viele Unternehmerinnen und Unternehmer sind sich Ihrer sozialen Verantwortung bewusst und engagieren sich langfristig für unsere Kinder mit seltenen Krankheiten. Wir bieten Ihnen verschiedene Möglichkeiten, sich auch gemeinsam mit den Mitarbeitenden für die betroffenen Familien einzusetzen. Dabei beziehen wir auch gerne Ihre eigenen Ideen mit ein.

Helfereinsätze (Volunteering)

Unterstützen Sie uns als Unternehmen oder Service-Club zusammen mit Ihren Mitarbeitenden und Mitgliedern als motivierte Helfer an einem der KMSK-Familien-Events. Oder führen Sie einen eigenen Familien-Event für die betroffenen Familien in Ihrer Region durch. Gerne unterstützen wir Sie dabei.

Wunscherfüllung

Was gibt es Schöneres, als glückliche Kinderaugen zu sehen. Erfüllen Sie betroffenen Kindern, deren Geschwister und Eltern einen Herzenswunsch und sorgen Sie so für Momente des Glücks.

Als Geschäftsleiterin freue ich mich darauf, Ihnen die verschiedenen Unterstützungsmöglichkeiten persönlich zu präsentieren und mehr über Ihre Ideen zu erfahren.

MANUELA STIER

Initiantin und Geschäftsleiterin
T +41 44 752 52 50
M +41 79 414 22 77
manuela.stier@kmsk.ch



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**

ISBN 978-3-9524985-1-4



9 783952 498514 >



**Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein**

Ackerstrasse 43
8610 Uster, Switzerland
T +41 44 752 52 52
info@kmsk.ch

Spendenkonto
**Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein**
Raiffeisen Bank, 8610 Uster
Swift-Code: RAIFCH22E71
Konto: 80-18578-0
IBAN: CH63 8147 1000 0059 7244 8

Der Förderverein hat gemein-
nützigen Charakter und verfolgt
weder kommerzielle noch
Selbsthilfzwecke.

WWW.KMSK.CH