



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.

# TROTZ UNHEILBAR KRANKEM KIND: REICHT DIE KRAFT FÜR EIN GESCHWISTER?

Elin kommt mit einem sehr seltenen Gendefekt zur Welt. Heilung gibt es keine. Trotz ihrem pflegebedürftigen Kleinkind und seiner gesunden, um zwei Jahre älteren Schwester, wünschen sich die Eltern noch ein weiteres Kind. Unverantwortliche Selbstüberschätzung oder heilende Selbstverwirklichung? Ein Besuch bei der fünfköpfigen Familie.



Der Mittagsschlaf ist vorbei. Elin sitzt hellwach in ihrem blauen Hochstuhl am hölzernen Esstisch in der Stube und blinzelt in die Frühlingssonne. Sie trommelt mit ihren kleinen Fäusten auf den Tisch. Ihre blauen Augen blitzen, sie schüttelt die kurzen dunkelblonden Haare, gurrts vor sich hin und lacht. Daneben isst ihr kleiner Bruder Erik genussvoll ein Stück Erdbeertorte. Die grosse Schwester Lennja stürmt gerade durch die Balkontür vom nahen Spielplatz herein. Mama Miriam und Papa Stefan sitzen unterdessen mit einer Tasse Kaffee entspannt mit am Tisch. Ein Samstagnachmittagszenario, wie es wohl in den meisten Familien vorkommt. Nur ist bei dieser Familie fast nichts, wie in den meisten Familien.

Elin kommt am 8. Oktober 2013 mit «dup 2p25.1-p22.3» zur Welt. Was auf den ersten Blick, an eine exotische Koordinaten-Kombination erinnert, ist in Realität ein höchst seltener Gendefekt. Auf dem kurzen Arm des zweiten Chromosoms sind mehrere Gene dreifach vorhanden. Das bedeutet, Elins geistige und körperliche Entwicklung ist schwer beeinträchtigt. Elin leidet zum Beispiel an muskulärer Hypotonie. Aufgrund der Muskelschwäche kann sie noch nicht laufen. Zusätzlich machen Augenprobleme und eine Autismus-Spektrum-Störung unklar, in wie weit sie ihre Umwelt wahrnimmt. Ihre verbale Kommunikation ist auf wenige Silben beschränkt – Mama, Papa und die Laute von einigen Tieren. Feste Nahrung verweigert die Fünfeinhalbjährige und ernährt sich von hochkalorischen Shakes aus dem Schoppen. Ärzte schätzen Elins momentanen Entwicklungsstand auf den eines 1,5 Jahre alten Kleinkindes. Wie sie sich in Zukunft entwickelt, steht in den

**«Klar habe ich Angst,  
dass neben Elin eines der  
Kinder ernsthaft krank wird.  
Und ich weiss, dass es kaum  
möglich wäre, diese Situa-  
tion zu stemmen.»**

MIRIAM, MUTTER VON ELIN

Sternen. Informationen zum Verlauf der Krankheit, erprobte Therapien oder Elins Lebenserwartung fehlen gänzlich. Laut den Daten des globalen Netzwerkes «rarechromo.org» ist weltweit nur ein Mädchen in den USA bekannt, das am gleichen Gendefekt leidet.

«Wir haben uns nie mit dem Gedanken an ein behindertes oder krankes Kind beschäftigt. Schwangerschaft, Geburt und auch die ersten zwei Monate mit Elin zeigten keine klaren Anzeichen für eine Behinderung. Klar, war sie klein, schielte, hatte Mühe beim Trinken und ihre Gesichtszüge waren rückblickend wohl ein wenig «lustig» – doch es gibt Säuglinge, die sehen ähnlich aus, weisen vergleichbare Verhaltensweisen auf und sind trotzdem kerngesund,» sagt Mama Miriam. Erste Tests zeigen, dass Elin organisch vollkommen gesund ist. Ihr Hirn weist keine strukturellen Auffälligkeiten auf. Doch Elins Entwicklung zeigt immer mehr klare Defizite auf. Sie kann den Kopf nicht selber halten, sich nicht drehen oder mit Augen einen Gegenstand fixieren. Klarheit was mit dem kleinen Baby nicht stimmt, liefert rund 13 Monate nach der Geburt ein Gentest. «Auf der einen Seite ist man dankbar, endlich zu wissen, was nicht stimmt. Auf der anderen Seite bedeutet eine solche Diagnose, sich von dem letzten Funken Hoffnung, dass alles noch gut wird, endgültig zu verabschieden», erinnert sich Papa Stefan.

Doch sich von «der Hoffnung verabschieden», steht bei der Familie nicht etwa für «aufgeben». Im Gegenteil: Mit intensiver Physiotherapie schafft es Elin ihren Muskelaufbau zu optimieren, lernt krabbeln und sitzen. Im Wasser schafft sie es sogar, aufrecht zu gehen. Miriam vertieft sich in Fachliteratur, bildet sich weiter, knüpft Kontakte mit anderen betroffenen Eltern und Organisationen, kämpft bis vor Gericht für ihre Rechte und wird zur führenden «Expertin im Fall Elin». «Eine so intensive und engmaschige Betreuung, birgt aber auch das Risiko, dass immer das kranke Kind im Mittelpunkt steht – egal wann und wo. Eine Situation, von der kaum jemand profitiert – weder Elin noch ihre ältere Schwester Lennja oder wir als Paar und Familie,» analysiert Mama Miriam. «Für uns war vor Elins Geburt immer klar, dass wir eine grosse Familie möchten. Und trotz der Krankheit von Elin erschien mir ein weiteres Kind als Chance für uns alle: ein gesundes Geschwister für die zwei Mädchen und für uns gemeinsam eine neue Familieneinheit, die nicht nur auf die Krankheit von Elin abgestimmt ist,» erinnert sich die 39-Jährige.

**Wie Zwillinge –  
trotz dreier Jahre Altersunterschied**

Für beide Elternteile steht jedoch fest, dass die Familie ein weiteres Kind mit einem Handicap nicht tragen könnte. Miriam und Stefan machen einen Gentest, um mögliche vererbte Krankheiten zu erkennen. Das Resultat beruhigt: Das Risiko ist minim. Elins Gendefekt ist nicht «vererbt», sondern eine «Laune der Natur». Die Gefahr einer gleichen Genmutation ist verschwindend klein und der Wunsch nach einem Baby immer grösser. Drei Jahre nach Elin kommt Erik gesund zur Welt. 2980 Gramm schwer gibt er der Familie nicht nur ein neues Gleichgewicht, sondern auch ein Teil der verlorenen Leichtigkeit zurück.

«Die Geburt von Erik und die erste Zeit mit ihm als Baby taten mir psychisch unglaublich gut. Erkennen, dass alles problemlos und entspannt verlaufen kann, hatte eine heilende und versöhnliche Wirkung auf mich», erinnert sich Miriam. Mit Elin waren die Eltern immer noch im Babymodus. Wickeln und Füttern bestimmten den Tagesablauf: Säugling Erik passte perfekt in diese Phase und zu seiner grossen Schwester Elin. Der Altersunterschied von drei Jahren war kaum spürbar. Anfangs waren die zwei wie Zwillinge, lagen nebeneinander auf der Krabbeldecke, lernten mit und voneinander. Elin und ihre Handicaps standen auf einmal nicht mehr unter dauernder Beobachtung und Sorge. Mit Erik nahm ein oft abhandengekommene Alltagsnormalität wieder Überhand. Doch während Elin sich kaum weiterentwickelte, machte der heute Zweieinhalbjährige riesige Sprünge – entdeckte die Umgebung, schliesst Freundschaften, erkundet seine Grenzen – und lässt Elin entwicklungsstechnisch hinter sich zurück. Verbunden sind die beiden jedoch immer noch auf eine ganz besondere Art. Elin und Erik begegnen sich mit unglaublicher Herzlichkeit und Vertrautheit.

Auch für die siebenjährige Lennja – die oft auf Elin und ihre Bedürfnisse Rücksicht nehmen muss – ist Erik eine wichtige Bezugsperson: Zum Spielen, Teilen, Lachen aber auch Streiten. Sie nimmt ihn mit auf den Spielplatz; er gibt ihr ein Stück von seiner Erdbeertorte. Alles soziale Interaktionen, die mit Elin nur beschränkt möglich sind. «Uns ist klar, dass Lennja nicht den Alltag einer «normaler» Siebenjährigen hat,» sagt Papa Stefan. «Unternehmen wir alle gemeinsam etwas, ist

der Radius ungemein klein. Elin trinkt nur im Liegen, in Ruhe an einem Ort, den sie kennt. Das heisst nach spätestens 2,5 Stunden müssen wir wieder Zuhause sein. Für Lennja – die gerne unterwegs ist, reitet und schwimmt – sind dies grosse Einschränkungen», ist sich der 39-Jährige im Klaren. Um allen drei Kindern gerecht zu werden, braucht es Kompromisse, aber auch für jeden seine Insel: Zeit, die man ohne Einschränkung gestalten kann: Reiten alleine mit Papa, ein Spielplatzbesuch nur mit Mama oder einen «Urlaubstag» für die Eltern – für einmal ohne Kinder. Miriam und Stefan teilen sich die Betreuung ihrer Kinder auf. Beide arbeiten Teilzeit. Zur Arbeitswoche der beiden gehört jeweils ein freier Morgen, den jeder nach seinem Bedürfnis nutzen kann.

Zu sich selbst Sorge tragen ist zentral, denn der Alltag zerzt. «Vor allem die Winter sind schwer. Elin ist dann oft alle zwei bis drei Wochen krank. Planen ist kaum möglich. Ein einfacher Atemwegsinfekt kann schnell zu einem längeren Spitalaufenthalt führen», erzählt Mama Miriam. Die schon begrenzten Bewegungsradien der Familie schrumpfen dahin. Ein Gefühl der Isolation macht sich breit. «Seit Elin auf der Welt ist, mag ich die Frage: «Und was habt ihr am Wochenende gemacht?» nicht mehr hören», gesteht Stefan. «Mir wird dann bewusst, wie unser so gewohnter Alltag für die Mehrheit der Leute da draussen unvorstellbar bleibt.»

**Darüber reden,  
sich Hilfe holen und sich nicht verstecken**

Seit vergangenem Herbst geht Lennja in eine Tagesschule, Elin ist im heilpädagogischen Kindergarten und Erik wird manchmal von den Grosseltern oder in einer Krippe betreut. Für die Eltern gibt diese Betreuungsstruktur mehr Zeit zum Atmen, Geschehenes zu verarbeiten, aber auch um sich Gedanken über die Zukunft zu machen. «Klar habe ich Angst, dass neben Elin eines der anderen Kinder ernsthaft krank wird. Und ich weiss, dass es kaum möglich wäre, diese Situation zu stemmen», erklärt Miriam nüchtern. Und auch die Zukunft fühlt sich manchmal schwer an. Wie meistern wir die Situation, wenn Elin grösser und schwerer wird? Werden wir sie je ziehen lassen können? Diesen Ängsten stellt sich Miriam bewusst und nimmt professionelle Hilfe in Anspruch. «Vergleicht man unsere Familiensituation mit einem Glas Wasser, sind wir immer kurz vor dem



Überlaufen. Es braucht nicht viel und alles «überbordert», umschreibt die dreifache Mutter ihre Situation. Was dagegen hilft? «Sich Hilfe holen, darüber reden, sich mit Gleichgesinnten zusammenschließen, die eigenen Ängste mitteilen, sich nicht verstecken, Lösungen suchen, die für einen selbst und die Familie stimmen.»

Für Elin stimmt nun nicht mehr. Sie hat aufgehört mit den kleinen Fäusten auf den Holztisch zu schlagen und schaut um sich. Blitzschnell greift sie sich Eriks Teller mit den Tortenresten und schmeißt ihn auf den Boden, als möchte sie sagen: Stopp jetzt! Denn ihre zwei Geschwister sind schon draussen auf dem Spielplatz – und genau dort möchte sie auch hin! Ein Samstagnachmittagszenario, wie es wohl in den meisten Familien vorkommt.

TEXT: CHRISTA WÜTHRICH  
FOTOS: BEA ZEIDLER-VON WERDT



## KRANKHEIT

dup 2p25.1-p22.3, auch «partielle Trisomie 2p» genannt, ist ein sehr seltener Gendefekt. Elin leidet an muskulärer Hypotonie, einer Autismus-Spektrum-Störung, Schwierigkeiten mit der Nahrungsaufnahme, Augenproblemen, so wie einer ausgeprägten geistigen und körperlichen Entwicklungsverzögerung.

## «KRANK ODER NICHT? IM EINZELFALL HELFEN AUCH STATISTIKEN NICHTS»

Dr. med. Agnes Genewein ist Spezialärztin Neonatologie im Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB). Die Kinderärztin ist Projektleiterin des Netzwerks Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz, so wie Geschäftsführerin von AllKidS (Allianz Kinderspitäler der Schweiz). Als Ärztin betreut sie Kinder mit seltenen Krankheiten und ihre Familien.



**Dr. med. Agnes Genewein**  
Spezialärztin Neonatologie,  
Universitäts-Kinderspital beider  
Basel (UKBB), Vorstandsmitglied  
Förderverein für Kinder mit  
seltenen Krankheiten

**Sie betreuen Kinder mit seltenen Krankheiten und deren Eltern. Wie sieht eine solche Betreuung aus?**

Spontan kommt niemand zu uns. Entweder sind es pränatale Überweisungen durch behandelnde Gynäkologen, wenn in der Schwangerschaft eine Fehlbildung festgestellt wurde. Ein interdisziplinäres Team aus Fachärzten und Ärztinnen betreut in diesem Fall die werdenden Eltern. In den anderen Fällen sind es Neugeborene, bei denen erst nach der Geburt Auffälligkeiten festgestellt wurden. Die Kinder werden medizinisch betreut und abgeklärt. Gleichzeitig werden die Eltern begleitet. Diese Betreuung endet nicht mit dem Spitalaufenthalt, sondern wird konstant weitergeführt. Eine Art Coaching, um Eltern ideal begleiten zu können.

**Ein Paar wünscht sich nun trotz einem Kind mit einem Handicap weiteren Nachwuchs. Wie oft werden sie in ihrem Alltag als Ärztin mit diesem Szenario konfrontiert?** Diese Fragestellung gehört zu unserem Berufsalltag, denn ein Neugeborenes mit einem angeborenen Leiden führt über kurz oder lang zur Frage nach der Vererbbarkeit der Krankheit. Wir haben quasi immer mindestens ein Kind auf unserer Neonatologie, auf die diese Fragestellung zutrifft und auch immer Eltern, die sich noch ein weiteres (gesundes) Kind wünschen. Viele Eltern schliessen von sich aus die Familienplanung ab. Denn ein Kind mit einer seltenen Krankheit, das nie

unabhängig und selbständig sein wird, verändert den Blickwinkel der Eltern auf das Leben radikal. Es ist eine lebenslange, riesige Aufgabe.

**Mit welchen Fragen kommen die betroffenen Eltern zu Ihnen? Wie wird sich das Kind entwickeln? Wie selbstständig wird es sein? Manche Eltern machen sich zu diesem Zeitpunkt schon Gedanken dazu, was passiert, wenn sie als Eltern mal nicht mehr sind. Und dann kommt natürlich rasch die Frage, wie gross die Wahrscheinlichkeit ist, dass ein weiteres Kind nochmals an dieser Krankheit leiden könnte. Wenn wir eine klare genetische Ursache festgestellt haben, können wir hier oft auch eine klare Antwort liefern. Allerdings hilft im Einzelfall keine Statistik, denn für die Betroffenen bedeutet es erkrankt oder nicht erkrankt. Viele Krankheiten führen aber zu unterschiedlichen Ausprägungen des Krankheitsbildes, wieder andere Krankheiten können wir aktuell keiner genetischen Ursache zuordnen. Dann bleiben viele Fragen der Eltern nach Wiederholungsrisiko, Entwicklungsprognose und Behandelbarkeit offen.**

**Was treibt Ihrer Meinung nach den Wunsch nach einem weiteren Kind an: Ist es heilende Selbstverwirklichung? Das Sehnen nach Normalität? Ein Verarbeitungsprozess? Oder ist es eher unverantwortliche Selbstüberschätzung? Jede Familie und jedes Elternpaar ist**

**«Wichtig ist zu wissen, dass ein behindertes oder krankes Kind oder auch ein Kind, das verstorben ist, für die Familie ein enormes Mass an emotionaler Belastung darstellt.»**

DR. MED. AGNES GENEWEIN

anders. Ein weiteres Kind kann eine heilende Wirkung haben. Manche Eltern möchten jedoch einfach ein «gesundes» Kind, um damit ein Stück Normalität zu erleben. Manche Eltern möchten ein Geschwisterchen für das kranke Kind, damit es immer eine Bezugsperson hat, auch wenn die Eltern einmal nicht mehr sind. Heute bestehen allerdings bei bekannten genetischen Krankheiten auch Möglichkeiten, früh in der Schwangerschaft kranke oder gesunde Merkmale zu erkennen. Dann stehen die Eltern erneut vor einer weiteren schwierigen Entscheidung – der Abtreibung. Niemand tut sich leicht damit.

**Wann und warum raten Sie von einem weiteren Kind ab?** Grundsätzlich beraten wir die Eltern, entscheiden müssen sie sich dann aber selber. Wir spielen nicht Richter über die Familienplanung. Aber es gibt natürlich genetische Konstellationen der Eltern, die die Wahrscheinlichkeit für ein krankes Kind extern erhöhen. Das legen wir den Eltern auch offen dar. Und dann kommt es auf die persönliche Risikobereitschaft an. Ich hatte einmal Eltern, die ein Kind an einer angeborenen Krankheit verloren hatten. Sie wollten das erste gesunde Kind aber nicht ohne Geschwisterkind aufwachsen lassen. Gleichzeitig kam für sie eine pränatale Diagnostik nicht in Frage, weil eine Abtreibung nicht in Frage kam. Für sie war die Wahrscheinlichkeit, dass zu 25% das

Kind auch an der gleichen Krankheit leiden könnte, nicht so gross, als dass sie es nicht noch einmal hätten versuchen wollen. Sie hatten Glück und bekamen ein gesundes Kind.

**Solche Beratungsgespräche sind ungemein emotional und persönlich. Wie gelingt es die Eltern fachlich einwandfrei zu informieren und gleichzeitig all den Hoffnungen und Ängsten Raum zu geben?** Eine gute Gesprächsführung ist entscheidend. Was die Fachpersonen sagen und was die Eltern verstehen, ist oft nicht das Gleiche. Es ist immens wichtig, sich die Zeit zu nehmen, um nachzufragen, wie die Eltern die vermittelten Informationen verstanden und aufgefasst haben – und entsprechend zu reagieren.

**Was ist das Risiko und wo liegen die Chancen, wenn eine Familie mit einem kranken Kind nochmals ein Baby bekommt?** Diese Frage kann nicht pauschal beantwortet werden. Wichtig ist zu wissen, dass ein behindertes oder krankes Kind oder auch ein Kind, das verstorben ist, für die Familie ein enormes Mass an emotionaler Belastung darstellt. Nicht alle sind dieser Belastung gleich gewachsen. Viele Familien bringt dies physisch und psychisch an ihre Grenzen. Leider haben wir in der Schweiz wenig Unterstützungsangebote. Oft hält die Paarbeziehung dieser Belastung nicht stand. Das ist irgendwie verständlich, wenngleich mich das jeweils sehr traurig macht.

Aber auf so einen Ausnahmezustand ist man als einzelner Mensch meist nicht gut vorbereitet und als Paar schon gar nicht – manche Paare wachsen auch enger zusammen.

**Was bedeutet «gesunder Familienzuwachs» fürs kranke Kind?** Es kommt darauf an, wie die Eltern damit umgehen. Meist profitieren die kranken Kinder von gesunden Geschwister in vielerlei Hinsicht. Kinder haben in der Regel einen sehr unkomplizierten Umgang mit ihren kranken Geschwistern. Dadurch ist das kranke oder behinderte Kind immer Teil des ganzen Familiengeschehens. Häufiger kommen die Geschwisterkinder «zu kurz», bzw. müssen früh selbstständig werden, weil die Eltern für das kranke Kind mehr Zeit benötigen. Das ist nicht einfach schlimm, sondern es kann auch eine Chance für die gesunden Kinder sein. Sie werden unter Umständen robuster als ihre Altersgenossen. Aber es kommt schon sehr auf die Familiendynamik an. Auch das Gegenteil kann der Fall sein.

**Für ein weiteres Kind: Gibt es einen idealen Zeitpunkt? Altersabstand?** Nein. Aus meiner Sicht wäre es gut, wenn sich das Paar zuerst emotional wieder in eine ausgeglichene Stimmung bringt, bevor sie rasch ein weiteres Kind zeugen. Aber da mögen Betroffene auch anderer Meinung sein.

INTERVIEW: CHRISTA WÜTHRICH

# 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](http://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](http://www.kmsk.ch)

**ANMELDUNG KMSK-SELBSTHILFEGRUPPE**

[www.facebook.com/groups/1883176835294247/?source\\_id=477839255632980](http://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](http://www.kmsk.ch/Betroffene-Familien/Finanzielle-Direkthilfe.php)

**Du hast weitere Fragen?**

Sende bitte eine E-Mail an [manuela.stier@kmsk.ch](mailto: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. Neben 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 Spende 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**