



FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**

# SELTENE KRANKHEITEN

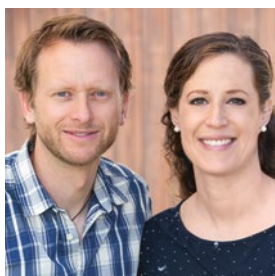
DER WEG – GENETIK, ALLTAG, FAMILIEN- UND LEBENSPLANUNG

**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.

## DAS INDIVIDUELLE ZÄHLT!

Würde man Bettina nach dem Alter ihrer Tochter Livia fragen, wäre die beste Antwort wohl, dass es keine Rolle spielt. Livia ist ein gewieftes und neugieriges Kind, aber geistig und motorisch nicht auf dem Stand ihres tatsächlichen Alters. Die Geschichte von Livia zeigt uns, dass Vergleiche mit anderen wenig bringen und wir uns besser um die Individuen kümmern sollten.



Bei meinem Besuch an einem schönen Frühlingstag ist es warm draussen und die Sonne scheint auch am Abend noch kräftig. Doch Livia hat einen Regenmantel entdeckt, den sie sofort anprobieren und der Familie und mir präsentieren muss. Eine Szene, wie sie im Alltag von vielen Familien vorkommt. Und doch lebt hier im Zürcher Oberland eine vierköpfige Familie, deren Tochter von einer seltenen Krankheit betroffen ist und deren Alltag sich von dem der meisten Familien unterscheidet.

Livia ist fünf Jahre alt und hat das Coffin-Siris-Syndrom (SMARCA 4). Dabei handelt es sich um eine angeborene Erkrankung mit genetisch bedingter Unterentwicklung. Livias Mutter hatte eine normal verlaufende Schwangerschaft, bis man in der 31. Schwangerschaftswoche einen Zwerchfellbruch entdeckte. Beim Ultraschall erkannte man zusätzlich einen kleinen Herzfehler. Beides aber deutete noch nicht auf eine seltene Erkrankung hin.

#### Livia hat einen Gendefekt

Fünf Tage nach der Geburt wurde Livia im Kinderspital Zürich erfolgreich operiert und der Zwerchfellbruch behoben. Kurz darauf hiess es plötzlich, dass die Genetiker Livia untersucht hätten, da es verschiedene Anzeichen für eine seltene Krankheit gäbe. Für die Familie eine Situation, die sie nicht so recht einordnen konnten. Denn im Grossen und Ganzen entwickelte sich ihre Livia doch normal. Die Angst war deshalb zwar da, aber nicht all zu gross.

Zu Hause dann verdeutlichten sich die Anzeichen dafür, dass Livia sich langsamer entwickelte als ihre ältere Schwester Vanessa. So konnte sie etwa ihren Kopf im ersten Halbjahr nicht selbst halten. Erst mit 19 Monaten konnte sie frei sitzen. Also entschied sich die Familie doch für einen Gentest, um so auch einen Namen für die Krankheit zu erhalten. Das Resultat: Coffin-Siris-Syndrom (SMARCA 4). Der Name und die Diagnose verschafften Gewissheit, aber keinen Schock. Denn dass etwas nicht stimmte, war eh schon klar. Livia war damals drei Jahre alt.

Rückblickend empfanden die Eltern die Anmeldung bei der IV für das Geburtsgebrechen als einen Kampf. Zwar wurden sie vom Sozialdienst im Spital gut informiert, jedoch mussten viele Formulare doppelt ausgefüllt werden. Der Vertrauensarzt der IV sah zudem im Resultat des Gentests keinen Nutzen, weshalb der Gentest weder von der Krankenkasse noch von der IV bezahlt wurde. Erst dank einer Studie über Microzephalie gelang es, den Gen-

test finanziert zu bekommen. Und auch das Gespräch mit der Genetik, damals im Spital, war für die Eltern sehr nervenaufreibend, da sie es als sehr belehrend und voller Fachbegriffe empfanden. Um welchen Verdacht es sich bei Livias Krankheit handelt, sei ihnen beispielsweise nicht erklärt worden. Erst als Mutter Bettina auf einem Schreiben diesen per Zufall gelesen hatte, wurde ihnen die ganze Aufregung bewusster. Während Marcel alles auf sich zukommen liess, googelte Bettina nach der Krankheit und fand so einige Erklärungen für ihre offenen Fragen.

#### Stetige Entwicklung – ein gutes Zeichen!

Heute ist die fünfjährige Livia sowohl geistig wie auch körperlich auf dem Stand einer Dreijährigen. Oder anders ausgedrückt, verfügt sie über einen Entwicklungsquotienten von 60 Prozent. Was dies für die Zukunft bedeutet, ist ziemlich unklar, da es am Kinderspital Zürich erst drei solcher Fälle gab und die Entwicklung stark von der jeweils individuellen Ausprägung der Krankheit abhängig war. Bei Livia handelt es sich um eine eher schwache Form der Krankheit. So hat sie bis jetzt zum Glück keine epileptischen Anfälle, die oftmals typisch für diese Krankheit sind. Livia hat einen kleinen Ventrikelseptumdefekt, eine Aortabogenverengung und leichte Augenprobleme. Sowie natürlich die Entwicklungsverzögerung, wobei hier aber klar ist, dass Livia den Rückstand nicht aufholen kann. Wie lange sie sich zudem weiterentwickelt, ist nicht abschätzbar. Positiv stimmt die Eltern jedoch, dass Livias Entwicklung bisher zwar langsamer, aber doch stetig und gleichmässig war. So beschreibt die junge Familie ihren Alltag denn auch als «normal».

Doch, was ist schon «normal»? Livia geht von klein auf zur Physiotherapie, sie erhält seit eineinhalb Jahren Logopädie und Frühförderung. Daneben besucht sie eine reguläre Spielgruppe und das MuKi-Turnen. Livia spielt gerne mit ihrer älteren Schwester Vanessa, von der sie sich auch viel abschaut. Vom Alter her wäre Livia eigentlich im letzten Jahr in den Kindergarten gekommen. Doch nach guten Gesprächen mit der Frühförderung und der Logopädie wurde beschlossen, den Kindergarten Eintritt zu verschieben. Der Schulpsychologische Dienst wurde eingeschaltet und man konnte erreichen, dass für Livia ein Platz im heilpädagogischen Kindergarten in Wetzikon reserviert wurde. Dazu musste die Fachstelle Sonderpädagogik eine Einschätzung zu Livias Situation verfassen und an die Gemeinde überreichen. Diese organisierte letztlich auch, dass Livia zur Schule ins benachbarte Wetzikon



# Orchideen

*„ mit Herzblut und  
nachhaltig produziert “*

Meyer Orchideen AG - ORICHIDEEN MIT HERZ  
Roswis 14 - CH-8602 Wangen bei Dübendorf - Tel. +41 44 833 24 01  
swissorchid.ch - info@swissorchid.ch



## Better Health, Brighter Future

Engagement, Leidenschaft und Verantwortung – Tag für Tag setzen wir uns damit weltweit für unsere Patienten ein, um ihnen mit medizinischen Innovationen eine bessere Gesundheit und Zukunft zu ermöglichen.

Seit dem 8. Januar ist die Shire Switzerland GmbH Teil der Takeda Group. Die Akquisition stärkt unsere Position als forschungsgetriebenes, wertebasiertes und global führendes biopharmazeutisches Unternehmen. Ausgehend vom Hauptsitz in Japan engagiert sich Takeda in 80 Ländern und Regionen weltweit in den Therapiegebieten Onkologie, Gastroenterologie, Erkrankungen des zentralen Nervensystems sowie Seltene Erkrankungen.

**Gemeinsam etwas bewegen – für unsere Patienten.**  
Mehr Infos auf [shireswitzerland.ch](http://shireswitzerland.ch) und [takeda.com](http://takeda.com)

Shire Switzerland GmbH. CH-6301 Zug. Alle Rechte vorbehalten. C-ANPROM/CH//0289



## **«Livia lebt ein normales Leben, mit ihren ganz eigenen Möglichkeiten und Ideen. Und das ist gut so!»**

BETTINA, MUTTER VON LIVIA

transportiert wird, wobei hierfür für die Eltern keine zusätzlichen Kosten entstehen. Bettina und Marcel empfinden diesen Prozess zwar als zeitlich aufwendig, aber gut organisiert. Die Frühförderung und auch die Logopädie haben sich intensiv um Livia und ihre besonderen Bedürfnisse gekümmert.

### **Beste Förderung und Betreuung an der HPS**

Schon kurze Zeit später meldete sich die heilpädagogische Schule und bot der Familie einen Besichtigungstermin an. Einen halben Morgen lang besuchten sie eine Kindergartenklasse und waren sofort davon überzeugt, dass dieses Angebot das beste für Livias weitere Entwicklung sei. Darauf angesprochen, ob sie nicht Angst davor gehabt haben, dass Livia unter all den vielen schweren Fällen im heilpädagogischen Kindergarten zu wenig gefördert werden könnte, antwortet Mutter Bettina: «Im Gegenteil. Wir hatten eher Angst davor, dass die Schulpflege eine Lösung im Regelkindergarten mit Klassenassistenz will. Da wäre Livia nur stundenweise zusätzlich betreut gewesen und hätte bestimmt den Rest in einer Ecke allein dagesessen. Unsere Livia braucht viel Betreuung und man muss ihre Handlungen auch überwachen. Und dies wird im heilpädagogischen Kindergarten geboten.»

In einer Regelklasse wäre Livia zudem oft von den anderen Kindern getrennt worden. Etwa, um zur Logopädie zu gehen. Dabei sei gerade der soziale Austausch für Livia besonders wichtig, wie mir Bettina erklärt. So spiele sie auch oft mit ihren jüngeren Cousins, die rein entwicklungstechnisch gesehen, gerade im selben Alter sind. Den Eltern ist dabei durchaus bewusst, dass die jüngeren Cousins Livia entwicklungstechnisch schon bald überholen werden. Bettina möchte deshalb auch nicht, dass ihre jüngste Tochter einen Sonderstatus hat, sondern ihrem Entwicklungsstand gemäss behandelt wird. Deutlich sieht man dies beispielsweise beim Sprechen, mit dem

Livia noch Mühe hat. Eingeschränkt fühlt sich Bettina damit allerdings nicht. Man müsse einfach akzeptieren, dass Livia noch nicht so weit entwickelt ist wie eine Fünfjährige und keine Vergleiche anstellen. Bettina möchte deshalb auch nicht, dass ihre jüngste Tochter wie ein behindertes Mädchen behandelt wird. Mithelfen und Livia unterstützen, fördern und fordern müsse und solle man aber sehr wohl.

An der HPS in Wetzikon werden die Kindergartenklassen von einer Lehr- und zwei permanenten Begleitpersonen betreut. Ab dem zweiten Kindergarten bleiben die Kinder teilweise den ganzen Tag in der Schule und essen dort auch zu Mittag. Die Kinder erhalten Zeit, um kinder- und bedürfnisgerecht zu lernen und zu spielen. Doch sie werden keinesfalls verhätschelt, denn dies wäre für Bettina äusserst unerwünscht gewesen: «Livia muss lernen, sich an Regeln zu halten und sie soll auch nicht mit Samthandschuhen angefasst werden. An der HPS wird sie zwar stärker betreut als in der Regelklasse, doch es gibt klare Regeln und Konsequenzen.»

### **Fördern und Fordern – jetzt und in Zukunft**

Solche Regeln werden auch im Alltag durchgezogen. So darf Livia meinen Notizblock und den Stift, den sie sehr spannend zu finden scheint, zwar kurz testen, muss ihn dann aber gleich wieder zurückgeben. Für Vater Marcel gibt es noch einen weiteren Grund, weshalb er im heilpädagogischen Kindergarten gegenüber der Regelklasse für Livia einen Vorteil sieht: «In der Regelklasse wäre Livia wohl von den Lernzielen befreit worden. Hier an der HPS werden diese jedoch zusammen mit den Eltern vereinbart, und sie sehen etwas anders als gewöhnlich aus. So kann ein Lernziel etwa sein, dass ein Kind im ersten Semester trocken werden soll.»

An der HPS versuchen die Lehrer und Betreuer den Kindern all dies zu vermitteln, was ihnen in ihrem ganz persönlichen Leben einmal hel-

# SPAREN

115  
CHF

ist

# Kunst

EIN JAHR LANG INS KUNSTHAUS FÜR 115 CHF.  
JETZT MITGLIED WERDEN. [KUNSTHAUS.CH](http://KUNSTHAUS.CH)

**KUNSTHAUS ZÜRICH**





fen wird. Die individuellen Qualitäten und Fähigkeiten werden gefördert. Dabei kommt es nicht auf das tatsächliche Alter der Kinder an, sondern auf die geistigen und motorischen Möglichkeiten. Dank der kleinen Klassen können die Förderung und der Unterricht besser auf die individuellen Bedürfnisse abgestimmt werden. Und nach der obligatorischen Schulzeit besteht etwa die Möglichkeit, ein zehntes Schuljahr zu machen. Auch Kontakte zu Werkstätten oder speziellen Arbeitseinrichtungen für Menschen mit Beeinträchtigungen sind vorhanden, sodass stets ein möglichst autonomes Leben angestrebt wird.

Verläuft Livias Entwicklung so wie bisher weiter, wird sie mit 20 auf dem Stand einer Zwölfjährigen sein. Für Livia ist dies zwar noch in weiter Ferne, und doch ist es für die Eltern wichtig und beruhigend zu wissen, dass es eine Einrichtung gibt, die ihr Kind fördert – heute und in Zukunft.

TEXT: RANDY SCHEIBLI  
FOTOS: SANDRA MEIER



### KRANKHEIT

Beim Coffin-Siris-Syndrom handelt es sich um eine sehr seltene angeborene multisystemische Erkrankung. Dabei sind angeborene Fehlbildungen, verzögerte Entwicklung, intellektuelle Behinderung und Epilepsie typisch. Die genetische Mutation tritt meist sporadisch auf. Die Behandlung ist stützend und symptomatisch.

### SYMPTOME

- Komplex aus unterschiedlichen Symptomen
- ausgeprägter Minderwuchs
- häufig Epilepsie
- Auffällige Behaarung

## FEHLENDE WISSENSVERMITTLUNG BEI SOZIALLEISTUNGEN

Die Ungewissheit rund um die Krankheit der betroffenen Kinder ist für die Familien oft nicht die einzige Belastung. Vielmehr ist es auch ein stetiger bürokratischer Kampf, die entsprechende Unterstützung seitens der IV oder der Hilflosenentschädigung zu erhalten. Als Berufsbeiständin plädiert Beatrice Leutwiler für eine bessere Information rund um dieses Thema.



**Beatrice Leutwiler**  
Berufsbeiständin Erwachsenenschutz, Stadt Wetzikon, Beirätin  
Förderverein für Kinder mit  
seltenen Krankheiten

Frau Leutwiler, als Berufsbeiständin der Stadt Wetzikon haben Sie oft mit der IV zu tun. Auch Anträge auf Hilflosenentschädigung oder Zusatzleistungen fallen in Ihr Aufgabengebiet. Ist die Schweizer Bevölkerung Ihrer Ansicht nach gut über die verschiedenen Angebote und die Möglichkeiten informiert? Was die IV angeht, würde ich dies bejahen. Die Angebote im Rahmen der Hilflosenentschädigung und der Zusatzleistungen sind jedoch kaum bekannt. Selbst der Sozialdienst weiss leider oft zu wenig Bescheid über die Hilflosenentschädigung. Dabei wäre es sehr wichtig, dass im Bedarfsfall gleich bei der Geburt nicht nur die IV angemeldet wird, sondern auch eine Anmeldung für Hilflosenentschädigung getätigt wird. Meiner Meinung nach wäre es wichtig, die Ärzte und den Sozialdienst in den Geburtsabteilungen unserer Spitäler besser über diese Möglichkeiten zu unterweisen. Denn nur so können diese die wichtigen Informationen an die betroffenen Eltern weitergeben und diese beim Ausfüllen der zahlreichen Formulare unterstützen. Zusatzleistungen werden erst dann zum Thema, wenn eine Hilflosenentschädigung gegeben ist. Jedoch ist auch hier bei den betroffenen Familien oftmals das Wissen nicht vorhanden, dass sie zum Bezug solcher Leistungen berechtigt wären.

Wie erachten Sie die Schnittstellen zwischen Betroffenen und diesen verschiedenen sozialen Unterstützungsstellen? Dies ist sehr unterschiedlich, da gerade im Bereich der IV und der AHV immer die Kantone zuständig sind. Gut ist es auf alle Fälle, wenn der Sozialdienst die Kommunikation zwischen den beiden Seiten unterstützen kann. In der Regel werden die Formulare heute via Internet ausgefüllt. Generell handelt es sich um sehr viel Papierkram, der erledigt werden muss und um einen entsprechend grossen zeitlichen Aufwand. Dabei ist der Austausch mit den Ärzten sehr wichtig, denn je mehr und je detaillierter die Berichte über die vorliegende Situation Auskunft geben, desto besser sind die Chancen auf Unterstützung. Ein kleines Praxisbeispiel: Alleine bei der Geltendmachung von Transportkosten bei der IV muss eindeutig begründet werden, weshalb der Transport etwa mit dem PKW durchgeführt werden muss und nicht auch eine Reise mit den öffentlichen Verkehrsmitteln möglich wäre.

Können Sie uns einen Einblick in Ihre Arbeit mit den betroffenen Familien geben? Welche Anliegen der Familien behandeln Sie besonders oft? Meist sind es Unsicherheiten der Familien, die an mich gelangen. Die Familien wissen nicht, ob ein bestimmtes Hilfsmit-

**«Es wäre wichtig, dass unsere Bevölkerung besser über die Angebote im Bereich Hilflofenentschädigung und Zusatzleistungen informiert wäre.»**

BEATRICE LEUTWILER

tel beispielsweise bezahlt wird und wie das Vorgehen bei einem entsprechenden Antrag ist. Oft wissen die Familien auch nicht, wo sie die entsprechenden Hilfsmittel herbekommen. Wichtig sind mir hierbei zwei Dinge: Erstens darf man bei einem offenen Antrag nie etwas bezahlen, bevor nicht sicher ist, dass die IV dafür bezahlt. Zweitens würde ich es begrüßen, wenn es eine Broschüre mit Praxistipps und einem Vorgehensschema geben würde. Die Hilflofenentschädigung muss beispielsweise im ersten Jahr nach der Geburt angefordert werden, wenn man möchte, dass diese Leistungen auch sogleich greifen. Darauf wird in der Regel viel zu wenig hingewiesen. Viele betroffene Familien wissen auch nicht, dass sie bei den Zusatzleistungen beispielsweise Rechnungen für den Zahnarzt einreichen können oder dass es die Möglichkeit der Prämienverbilligung gibt. Besonders schwierig wird es darüber hinaus immer dann, wenn keine Diagnose vorhanden ist oder die seltene Krankheit auf keiner Liste geführt wird.

**Viele Familien berichten davon, dass sie gerne eine Begleitperson zur Seite gestellt bekämen, welche sie in rechtlichen, behördlichen, finanziellen und medizinischen Fragen unterstützen kann. Wäre ein solches Angebot aus Ihrer Sicht denkbar?**

Sinnvoll wäre ein solches Angebot auf alle Fälle, wenn vielleicht auch nicht für medizinische und rechtliche, behördliche und finanzielle Themen gleichzeitig. Es gibt heute schon gewisse Gemeinden, die freiwillige Sozialarbeiter beschäftigen, welche diesbezügliche Beratungen anbieten. In Bezug auf die rechtliche Unterstützung empfehle ich eine Anmeldung bei Procap, wobei hier die Kapazitäten leider sehr begrenzt sind. Sicherlich empfehlenswert ist es, wenn man vor Eintritt des Ereignisses über eine Rechtsschutzversicherung verfügt. Auch Pro Infirmis bietet Unterstützung. Zudem möchte ich auf die Schadenanwälte ([www.schadenanwaelte.ch](http://www.schadenanwaelte.ch)) verweisen, die Unterstützung bei Mandaten rund um das Patientenrecht, Sozialversicherungsrecht oder ähnliches leisten. Beim Ausfüllen der Formulare etwa für die Hilflofenentschädigung hilft übrigens auch die Kinderspitex gerne weiter.

**Gehen wir noch etwas detaillierter auf ein mögliches Betreuungsangebot ein. Wie müsste dieses ausgestaltet sein? Und ist eine zeitnahe Umsetzung überhaupt möglich?** Es wäre wichtig, dass die entsprechende Betreuungsperson, ähnlich wie ein Berufsbeistand, eine Vollmacht erhält und somit nicht nur beim Ausfüllen der Formulare helfen kann, sondern auch

Entscheidungen treffen darf. Somit könnten sich die Familien voll und ganz für die Kinder einsetzen. Die Umsetzung erachte ich jedoch eher als schwierig. Der zeitliche Aufwand pro Klient ist sehr gross, was entsprechend hohe Kosten verursacht. Ich würde es jedoch begrüßen, wenn eine Umsetzung in einem Pilotprojekt geprüft werden würde. Des Weiteren sollte das Angebot an freiwilligen Unterstützungsmandaten gestärkt werden. Ebenso sollte in Schulen oder Berufsschulen über die verschiedenen Möglichkeiten an Unterstützungsleistungen informiert werden oder eine Wissensplattform zu diesen Themen aufgebaut werden.

**Haben Sie zum Schluss noch einen Tipp für die betroffenen Familien?**

Ich empfehle allen Familien, ein Tagebuch zu schreiben. Darin wird angegeben, was man den ganzen Tag über mit dem betroffenen Kind macht. Wie lange braucht man für die verschiedenen Tätigkeiten? Welche Hilfsmittel werden dafür benötigt? Was kosten diese? Wo werden sie besorgt? Die so zusammengetragenen Informationen helfen beim Ausfüllen der Formulare und sind letztlich wichtig, um von der IV eine Unterstützung zu erhalten.

INTERVIEW: RANDY SCHEIBLI

# 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 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**