



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.

LUCS BESONDERES LEBEN

Mit der Geburt unseres Sohns hat unsere Zeitrechnung neu begonnen. An die Zeit davor können wir uns kaum erinnern. Die viereinhalb Jahre zusammen mit Luc waren so intensiv und erfüllt wie ein ganzes Leben – und doch viel zu kurz. Unser Alltag wurde auf den Kopf gestellt, wir gelangten an den Rand unserer Kräfte – und doch möchten wir keinen einzigen Tag missen.



Wir wünschten uns ein Kind. Die normalste Sache der Welt: Was gibt es denn natürlicheres als Nachwuchs zu bekommen? Nach einer unkomplizierten Schwangerschaft freuten wir uns riesig, unseren kleinen Luc in den Armen zu halten. Luc war leichter als andere Neugeborene. «Das holt er schnell auf», wurden wir beruhigt. Doch statt zügig an Gewicht zuzulegen, klappte es weder mit Stillen noch mit dem Schoppen wirklich gut. Als junge Eltern wird man von allen Seiten darauf vorbereitet, dass die Zeit mit einem Säugling sehr streng sei. Weil Luc unser erstes Kind war, nahmen wir die Situation einfach, wie sie war, und beschäftigten uns tagtäglich acht Stunden mit füttern. Unser kleiner «Boubou» trank ganz langsam und erbrach bis zwanzigmal am Tag. Es ist wohl ein menschliches Urbedürfnis, sein Kind ernähren zu wollen. Wir haben es daher fast nicht ausgehalten, als es bei uns trotz riesigem Aufwand nicht funktionierte. Für uns war unser kleiner Luc das herzigste und liebste Baby überhaupt. Dennoch beschlich uns immer wieder ein mulmiges Gefühl, wenn wir andere Kinder im gleichen Alter beobachteten. Sie kamen uns vor wie Kinder von Ausserirdischen: Sie konnten sitzen, ein Stück Brot halten und es selbständig essen. Unvorstellbar für unseren Luc. Auch die Blicke in den Kinderwagen die normalerweise mit einem «Jö, wie herzig» einhergehen, blieben bei uns aus.

Man soll Kinder nicht vergleichen und auch nicht gleich Schwarzmalen. Aber bei uns traute sich wohl lange niemand, Fragen zu stellen. Erst bei einer aus eigener Initiative eingeholten kinderärztlichen Zweitmeinung im Alter von sieben Monaten wurde uns mitgeteilt, dass mit Luc etwas überhaupt nicht stimme. Diesen Schockmoment werden wir nie vergessen. Wir sind mit unserem vermeintlich gesunden Luc zum Arzt gegangen und kurz darauf mit einem schwer kranken Kind wieder auf der Strasse gestanden. Es war aber immer noch unser geliebter «Boubou». Die Abklärungen am Kinderspital sollten in den nächsten Wochen folgen – bis dann tatsächlich eine Diagnose gestellt werden konnte, dauerte es über eineinhalb Jahre.

Luc litt an einem seltenen Gendefekt

So selten, dass es keinen Namen dafür gibt, man weiss einfach, welches Gen betroffen ist. Eine Laune der Natur, etwas das jeden treffen kann, einzig eine Frage des Zufalls. Kein gängiger vorgeburtlicher Test hätte das veränderte Gen entdecken können – wie das übrigens bei den meisten Gendefekten der Fall ist. Ein grosses, meist tabuisiertes Thema ist wohl die Schuldfrage: Viele Eltern machen sich un-

nötige Vorwürfe, nicht zuletzt durch Fragen aus dem Umfeld wie: «Hat man das nicht schon in der Schwangerschaft oder bei der Geburt gesehen?» Fehler kommen einfach vor, sie gehören zum Leben. Es mag absurd erscheinen, aber für uns war es ein Moment der Erleichterung, als wir endlich erfuhren, was mit unserem Luc los war. Warum er mit so vielen Problemen zu kämpfen hat. Es gibt aber auch viele Familien, welche nie eine Diagnose erhalten. Mit dieser Unsicherheit zu leben, muss sehr schwierig sein.

Ein Alltag voller Turbulenzen

Als Familie mit einem behinderten oder kranken Kind ist man am Schwimmen. Man ist quasi mit dem Kind auf dem Rücken im Wildwasser und versucht mit aller Kraft, nicht unterzugehen. Man weiss auch nicht, wohin die Reise im reisenden Fluss führt. Einzig die Liebe zu diesem wunderbaren, besonderen Kind bewahrt einen vor dem Ertrinken. Unzählige Therapien, die Organisation von Hilfsmitteln, Arztbesuche, medizinische Pflege und viel bürokratischer Aufwand bestimmen den Alltag. Themenfelder, mit denen man nie konfrontiert werden wollte. Ein krankes oder behindertes Kind braucht seine Eltern in einer ganz anderen Dimension. Das alles mit dem Job und dem Umfeld unter einen Hut zu bringen, ist eine tägliche Gratwanderung. Als Luc mit zwei Jahren eine Magensonde bekam, war dies eine riesige Erleichterung für uns alle. Dafür sah es bei uns zu Hause aus wie in einem Spital mit Pflegebett, Infusionsständer und grossen Spritzen für die Sondierungen seiner Mahlzeiten. Luc musste grosse Operationen am Schädel und am Herzen über sich ergehen lassen. Während Lucs drittem Lebensjahr haben wir insgesamt zwei Monate im Kinderspital gelebt, wir gingen sogar von dort aus zur Arbeit. Auch wenn wir sehr verständnisvolle Arbeitgeber hatten: Wer hat denn schon so viele Ferien?

Unter der erlebten Hilflosigkeit leiden wir noch heute

Mit dem Fakt, ein behindertes Kind zu haben, konnten wir leben. Es brauchte aber schon Zeit, sich vom «normalen» Weg zu verabschieden, es war eine Art Trauerprozess, der Zeit und Unterstützung braucht. Diese Verabschiedung von jeglichen Erwartungen tut aber auch gut und ist befreiend. Man lernt, in der Gegenwart zu leben. An etwas haben wir uns aber nie gewöhnen können: die Hilflosigkeit, wenn Luc Schmerzen hatte. Als Eltern zuschauen zu müssen, wie das Kind leidet und ihm nicht helfen zu können, ist schlimmer als jede Folter. Wie schwierig muss es sein, das alles als alleinerziehende Mutter auszuhalten? Wir wissen unser Glück sehr

zu schätzen, dass unsere Beziehung als Paar mit Luc noch stärker geworden ist. Leider haben aber nicht alle Eltern und entsprechend auch nicht alle Kinder so viel Glück. Uns ist aufgefallen, dass sich Väter meist schwerer mit der schwierigen Situation abfinden können als Mütter. Mögliche Gründe sind, dass Väter untereinander meist kaum vernetzt sind und deshalb wenig Austauschmöglichkeiten haben und wenig Verantwortung für das kranke Kind übernehmen wollen oder dürfen.

Wir haben viel von Luc lernen dürfen

Ohne ein Wort zu sprechen, hat er uns gezeigt, um was es im Leben wirklich geht. Das Glück ist oft in den kleinen Momenten zu finden. Wir realisierten zum Beispiel, dass es keine exklusiven Reisen braucht, sondern ein Tag im Strandbad als Familie das grosse Glück bedeuten kann. Lucs Physiotherapeutinnen sind uns ans Herz gewachsen: Haben wir sie doch zwei Mal pro Woche gesehen. Sie haben uns auch gezeigt, wie wir Luc ermöglichen konnten, in kleinen Schrittlchen selbständiger zu werden. Wir lernten auch, dass Logopädie bereits Babys mit Schluckproblemen helfen kann. Und beeindruckt hat uns auch die Low-Vision-Therapie, eine spezielle Art von Früherziehung: Wie spielt man mit einem Kind, das kaum sehen und hören kann? Wir staunten, wie Luc die Welt und auch uns immer besser wahrnehmen konnte. Luc war sehr gerne mit Kindern zusammen. Es war aber für ihn nicht einfach, mit ihnen in Kontakt zu kommen. Umso mehr freuten wir uns, dass Luc im Kinderhort in unserem Fitnesscenter und später in der Kita im Quartier mit seinen Gspändli spielen durfte. Uns Eltern hat eine Stunde Bewegung und eine ruhige Dusche danach viel Energie für den Alltag gegeben. Das war nicht selbstverständlich: Wir sind den Betreuerinnen sehr dankbar für ihre Offenheit. Leider ist man in der Schweiz auf sehr viel Goodwill angewiesen, wenn man sein besonderes Kind in der Gesellschaft integrieren möchte.

Luc war ein wunderbarer grosser Bruder

Uns beschäftigte auch der Wunsch nach einem zweiten Kind: Können wir sowohl Luc wie auch

einem Geschwisterkind gerecht werden? Was, wenn das zweite Kind auch krank oder behindert ist? Und als es dann soweit war all die Fragen des Umfeldes, zum Beispiel ob der Babybauch ein «Unfall» sei. Oder die Bemerkung, wie mutig wir doch seien, nach Luc nochmals ein Kind zu zeugen. Das hat uns verletzt. Auch wenn Lucs Betreuung uns an den Rand unserer Kräfte gebracht hat, erlebten wir ihn als unglaubliche Bereicherung für unser Leben. Während der Schwangerschaft wird oft gesagt: «Hauptsache gesund». Mit dieser Aussage haben wir Mühe. Für uns heisst es: «Hauptsache glücklich.»

Mit der kleinen Linda kam frischer Wind in unsere Familie. Wie hat uns allen das fröhliche Mädchen gutgetan! Am meisten gefreut hat sich Luc über seine Schwester. Baby Linda bekam von unserer Seite her wohl schon weniger Aufmerksamkeit, als sonst üblich. Luc hat das allerdings mehr als wettgemacht. Er hatte einen Entwicklungsstand von wenigen Monaten und so haben die beiden in Lindas erstem Lebensjahr wunderbar gemeinsam gespielt und sich gegenseitig zum Rasseln oder Kriechen motiviert. Wir machten uns aber auch immer wieder Gedanken, wie das wohl später sein würde. Was, wenn Linda ihre Bedürfnisse klar anmeldet? Was, wenn es sie langweilt, mit Luc am Boden zu spielen? Wie organisieren wir den Alltag mit einem Kind im Rollstuhl und einem kleinen Wirbelwind? Was, wenn ihr Luc später in der Schule peinlich sein sollte? Es ist schon eine Herausforderung, sich als Eltern unter gesunden Geschwistern fair aufzuteilen. Benötigt ein Kind so viel Aufmerksamkeit wie unser Luc, bekommt die Fragestellung eine ganz neue Dimension. Optimal wäre es natürlich, wenn man auf die Hilfe der Grosseltern zählen könnte, wie wir das durften. Aber was, wenn keine Grosseltern in der Nähe sind oder die Grosseltern nicht unterstützen können?

Luc erreichte das Kindergartenalter

Für uns war der Eintritt von Luc in die heilpädagogische Schule ein Meilenstein. Wir hatten keine genaue Vorstellung von einer solchen Institution und eher negative Vorurteile im Kopf. Auf keinen Fall wollten wir unseren «Boubou»



«abschieben». Beim Besichtigungstermin zusammen mit Luc waren wir jedoch hell begeistert. Wir realisierten, dass er hier liebevoll betreut und entsprechend gefördert, aber nicht überfordert wird. Auch die Therapien sind in der Schule integriert, was unseren straff organisierten Alltag deutlich entspannte.

Luc war für sein Alter immer viel zu leicht, aber auch er wurde immer länger. Er stellte die Pflegebedürfnisse eines Babys, wurde aber doch langsam zum kleinen Jungen. Folgende Fragen beschäftigten uns: Wie stemmen wir die Pflege, wenn Luc ein Mann wird? Wer schaut zu Luc, wenn wir Eltern einmal nicht mehr leben? Wer kämpft für seine Bedürfnisse und Rechte? Wer stellt sicher, dass er glücklich sein kann?

Das Schicksal wollte es anders. Es stellte sich heraus, dass all diese Fragen nicht beantwortet werden mussten. Lucs Körper war leider nicht für ein langes Leben gemacht. Im Alter von viereinhalb Jahren mussten wir ihn

gehen lassen. Wir sind aber dankbar, dass wir das vorher nicht gewusst haben. Seine grösste «Baustelle», der Verdauungstrakt, setzte aus und Luc starb ohne Vorankündigung zu Hause während des Familienalltags an einem sogenannten Darminfarkt mit sofortigem Herzstillstand. Natürlich realisierten wir, dass der arme Junge von heftigem Bauchweh gequält wurde. Da aber Koliken, zum Teil über Wochen, zu unserem Alltag gehörten, verzichteten wir auf eine Fahrt ins Spital. So schlief unser geliebter «Boubou» schliesslich in unseren Armen für immer ein.

Mit Trauer aber trotzdem dankbar und zuversichtlich geht unsere Reise weiter

Wir hörten erst später von Palliative Care am Kinderspital. Die psychologische Hilfe nahmen wir dankbar in Anspruch. Neben dem Abschied von Luc mussten wir auch das traumatische Erlebnis mit Herznotfallgruppe der Feuerwehr, Rettungsdienst, Polizei und Staatsanwaltschaft bei uns zu Hause verarbeiten. Weil wir nichts von Lucs eingeschränkter Lebenserwar-



tung wussten, war sein Tod ein sogenannter AGT (ein aussergewöhnlicher Todesfall), der entsprechend untersucht werden musste.

Wir realisierten bei der ganzen Verarbeitung, wie wichtig Unterstützung nicht nur im Moment des Todes, sondern während der ganzen Lebenszeit mit einem besonderen Kind ist. Der Verlust von Luc hat ein riesiges Loch in unser Leben gerissen. Plötzlich war da viel zu viel Zeit. Zum Glück sorgte die kleine Linda dafür, dass wir weiterhin lachen konnten. Luc hätte bestimmt nicht gewollt, dass seine Schwester traurige Eltern hat.

Luc fehlt uns jeden Tag: Sein Lachen, sein Strahlen, seine Laute, sein schelmischer Charme, mit dem er sein Umfeld verzaubert hat. Ja, wir vermissen diese nonverbale Kommunikation mit ihm. Luc hat uns so vieles beigebracht und uns für das Wesentliche im Leben die Augen geöffnet. Wir schätzen uns glücklich, ist er zu uns gekommen und dürfen wir seine Eltern sein. Die Lücke im Alltag ist riesig. Wir werden uns wohl nie daran gewöhnen, dass er nun in einer anderen Form bei uns ist. Uns ist es wichtig, dass wir möglichst jeden Tag bei seinem Grab eine Kerze anzünden, Blumen aus unserem Garten bringen oder eine Zeichnung von Linda hinlegen. Es tut auch gut, Inseln zu haben, wo die Trauer okay ist. Zusammen mit Linda schauen wir uns Fotos von Luc an. Für sie gehört er ganz selbstverständlich zur Familie, auch wenn sie wohl keine bewussten Erinne-

rungen an ihren Bruder hat. Trotzdem haben sich die beiden in ihrem gemeinsamen Jahr gegenseitig geprägt. Wir sind dankbar für die wertvolle Zeit mit Luc. Wir sind unendlich stolz auf unseren «Boubou» und was er mit seinen bescheidenen Möglichkeiten alles erreicht hat. Es hat sich wieder einmal bewahrheitet: Jedes Kind ist ein Wunder. Und so freuen wir uns riesig, dass aktuell noch ein Geschwisterchen für Luc und Linda unterwegs ist.

TEXT: DANIELA SCHMUKI
FOTOS: BEA ZEIDLER-VON WERDT



KRANKHEIT

Die Mutation KAT6A ist ein spontaner und zufälliger Gendefekt, so selten, dass es noch keinen Namen dafür gibt. Wissenschaftliche Informationen über die wenigen bekannten Fälle wurden erstmals im Jahr 2015 publiziert.

SYMPTOME

- Zerebrale Bewegungsstörung und kognitive Beeinträchtigung
- Schielen und weitere Sehstörungen
- Gedeihstörung mit anhaltendem Erbrechen
- Malrotation der Verdauungsorgane
- Kleiner Kopf (Mikrozephalie und Plagiozephalie)
- Herzfehler (mittelgrosser Vorhofseptumdefekt)

DIE SCHWIERIGE ROLLE DES KINDERARZTES BEI EINER KOMPLEXEN ERKRANKUNG

Dr. med. Gian Bischoff untersuchte den sieben Monate alten Luc im Rahmen einer kinderärztlichen Zweitmeinung. Er stellte fest, dass Luc nicht gesund war. Danach begleitete er die Familie vier Jahr lang auf ihrer Achterbahnfahrt. Kinder mit einer seltenen Krankheit sind eine vielschichtige Herausforderung, auch für den Kinderarzt.



Dr. med. Gian Bischoff
Kinderarzt, Kinderpraxis
Altstetten

Sie hatten die schwere Aufgabe, Lucs Familie mitzuteilen, dass etwas mit ihrem Sohn ganz und gar nicht stimmte. Wie ist ein Kinderarzt auf solche Momente vorbereitet? Die Vorbereitung auf eine solche Situation ist sehr unterschiedlich. Es gibt zunehmend Bemühungen in den Spitälern um Ausbildung in Gesprächsführung, was sicher sehr zu begrüßen ist. Ich selber habe das in meiner Ausbildung nicht erlebt. Natürlich gab es immer wieder Situationen, in denen den Eltern eine schwere Diagnose oder Komplikationen einer Erkrankung mitgeteilt werden mussten. Das geschah dann in sehr unterschiedlicher Weise. In der Regel übernahm das ein Oberarzt, von dem man etwas abschauen konnte. Wirklich reflektiert wurden solche Gespräche selten. Im schlechtesten Fall wurde man beauftragt, das selber zu tun und versuchte das Beste daraus zu machen. Wenn man selbständig in einer Praxis arbeitet, wird man mit der Notwendigkeit konfrontiert, seine eigene Gesprächsführung zu hinterfragen und zu verbessern. Viele Ärzte in der Praxis bilden sich dann weiter in diesen Bereichen und organisieren sich in Qualitätszirkeln. Hier werden schwierige Situationen mit Kollegen, teilweise auch unter Supervision reflektiert. Insofern gibt es sicher eine Vorbereitung auf solche Momente. Die Erfahrung hilft natürlich auch. Aber am Ende kommt es doch sehr auf die Situation an.

Man kann auf ein solches Gespräch nicht wirklich vorbereitet sein und muss sich ganz vom Moment leiten lassen. Was sicher bei den Eltern von Luc sehr erschwerend hinzukam, war, dass ich in der ersten Konsultation dazu gezwungen war, ihnen zu sagen, dass etwas nicht stimmte und dringend weitere Untersuchungen notwendig seien. In den meisten Situationen in der Praxis haben wir den grossen Vorteil, dass wir die Familie schon kennen – dass ein Vertrauensverhältnis besteht. Das macht es sehr viel einfacher.

Kommt es in der Praxis oft vor, dass sie Eltern schwierige oder unklare Diagnosen mitteilen müssen? Nein, das kommt zum Glück selten vor. Am häufigsten sind es Kinder, bei denen man im Verlaufe des ersten oder zweiten Lebensjahres sieht, dass sie sich nicht altersentsprechend entwickeln: Meist leiden sie an einer Entwicklungsstörung oder einer genetischen Erkrankung.

Inwiefern ist die allgemeine Kommunikation mit diesen Eltern eine Herausforderung? Die ganze Tragweite einer solchen Mitteilung zu erfassen, ist im entsprechenden Moment für die Eltern gar nicht möglich. Eine Welt bricht zusammen. Erwartungen lösen sich in Nichts auf. Die Eltern müssen Abschied nehmen von der Vorstellung, ein Kind zu haben, das wie alle anderen ist.

«Es ist immer unglaublich schwierig und traurig, wenn ich einer Familie sagen muss, dass ihr Kind an einer schweren Krankheit oder einer Entwicklungsstörung leidet.»

DR. MED. GIAN BISCHOFF

Das löst ganz unterschiedliche Gefühle aus: Ängste auf den verschiedensten Ebenen oder auch der Prozess der Trauer, der beginnt. Die Verarbeitung einer solchen Diagnose ist ein länger dauernder Prozess, bei dem Eltern unterschiedlich reagieren. Manche haben Jahre lang grosse Mühe, die Diagnose überhaupt zu akzeptieren. Sie möchten keine Therapie unversucht lassen, in der Hoffnung eine zu finden, welche die Krankheit heilen oder zumindest positiv beeinflussen kann. Andere möchten alles ganz genau wissen. Sie versuchen so ihre Gefühle zu stabilisieren. Insofern ist das immer ein Prozess; im besten Fall ein gemeinsamer Weg mit Einbezug verschiedener anderer Therapeuten, Ärzte und Fachstellen. Es bleibt immer eine grosse Herausforderung, die individuell angegangen werden muss. Wenn man sich gegenseitig bereits gut kennt, beispielsweise weil ein älteres Geschwister da ist, dann ist das für beide Seiten hilfreich: Für die Eltern, weil sie bereits eine vertraute medizinische Fachperson haben. Für uns Ärzte, weil wir die Eltern kennen und wissen, was ihnen wichtig ist und wie sie denken.

Ein schwer krankes oder behindertes Kind ist oft auch in verschiedenen Abteilungen an einem Kinderspital in Behandlung. Wie ist die Zusammenarbeit zwischen dem Kinderarzt und den Abteilungen im Spital organisiert? Wer behält den Überblick und koordiniert medizinische Versorgung, Therapien und Hilfsmittel? Auch das ist immer eine grosse Herausforderung. Früher war

die Regel, dass die einzelnen Abteilungen am Kinderspital sich auf ihre Fragestellungen konzentrierten und es wenig Austausch unter den Abteilungen gab. Das führte dazu, dass der Kinderarzt häufig der einzige war, der die verschiedenen Fäden in der Hand hielt. Er versuchte von der Kinderarztpraxis aus Abläufe zu koordinieren, Spezialisten zum gegenseitigen Austausch zu bewegen oder ein neu auftretendes Problem an die richtige Stelle zu überweisen. In der Zwischenzeit ist die Schwierigkeit an den Spitälern erkannt. Am Kinderspital Zürich kümmert sich ein sogenannter Case Manager speziell um komplexe Fälle. Für die Zukunft wird angestrebt, dass bei jedem Kind mit einer komplexen Erkrankung klar definiert ist, wer im Spital den Fall leitet. Das erleichtert auch die Kommunikation zwischen Spital und Kinderarztpraxis, da ich so einen Ansprechpartner habe, mit dem ich alles besprechen kann.

Wo stösst ein Kinderarzt bei der Betreuung von komplexen Fällen an seine Grenzen? Da gibt es verschiedene Bereiche: Auf der medizinischen Ebene ist die Vernetzung schwierig: Es sind sehr viele Spezialisten involviert. Manchmal fehlt bei komplexen Erkrankungen oder Missbildungen auch die Erfahrung, was die beste Lösung wäre. Psychologisch stossen wir an Grenzen, wenn die Belastung für die Eltern zu gross wird. Am schwierigsten ist es, wenn Eltern im Trauerprozess stecken bleiben, zum Beispiel in der Phase des Nicht-wahrhaben-Wollens oder beim Kampf gegen die Krank-

heit. Wir müssen dann ohnmächtig zusehen, wie diese Eltern einen grossen Aufwand betreiben, ohne dass sich etwas ändern lässt. Der dritte Bereich betrifft die ganzen versicherungstechnischen Fragen. Hier fehlt uns teilweise das Wissen, um die Eltern mit allen Stellen zu vernetzen und alle Fragen beantworten zu können. Hier sind wir auf Organisationen angewiesen, welche die Eltern unterstützen, wie zum Beispiel die Sozialberatung am Kinderspital Zürich.

Braucht es Anpassungen oder Veränderungen im medizinischen System in Bezug auf Kinder mit seltenen Krankheiten? Ich denke, in den letzten Jahren ist das Bewusstsein deutlich gestiegen, dass Kinder mit seltenen oder komplexen Krankheiten und ihre Familien besser unterstützt werden müssen. In den Spitälern sind Bestrebungen um eine gute Fallführung da. Es gibt viele Bemühungen um ein besseres Verständnis im Umgang mit seltenen Krankheiten. Hier werden wir beispielsweise unterstützt durch die Helpline Seltene Krankheiten (+41 44 266 35 35, Kinderspital Zürich). In der Praxis ist der Umgang wohl noch sehr geprägt von den persönlichen Erfahrungen, dem Engagement und auch den Kapazitäten des einzelnen Kinderarztes. Ich könnte mir vorstellen, dass eine Art Leitfaden mit allen wichtigen zu berücksichtigenden Aspekten für Kinderärzte in der Praxis sehr hilfreich sein könnte.

INTERVIEW: DANIELA SCHMUKI

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 Inseeratekampagnen 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](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

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