



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.

# GENETIK, HOFFNUNG, AKZEPTANZ – DER UMGANG MIT EINER GENETISCHEN DIAGNOSE

«Ihr Kind ist von einer Mutation im KIF1A-Gen betroffen» – so lautet die Diagnose für Sophia, die zusammen mit ihrem Bruder, ihrer Schwester und ihren Eltern im wunderschönen Glarnerland lebt und in dieser Idylle aufwächst. Doch, was bedeutet eine solche genetische Diagnose für die Familie? Die Antwort ist erfreulich und ernüchternd zugleich.



Sophia Anna erblickte im Januar 2013 nach einer schönen und unkomplizierten Schwangerschaft das Licht der Welt. Sie war von Anfang an ein fröhliches Baby, das viel lachte und ziemlich pflegeleicht war. Nach einem halben Jahr fiel den Eltern und Verwandten auf, dass Sophia sich eher langsam entwickelt. Ein Hinweis von Andreas Schwester brachte hervor, dass sich Sophia noch nicht drehen konnte und es zeigte sich, dass sie gegenüber Gleichaltrigen im Rückstand war. Für die Eltern war jedoch klar: «Unsere Sophia ist halt ein gemütliches Kind.» Und doch schien etwas nicht in Ordnung zu sein. Ihr erster Kinderarzt meldete Sophia deshalb überall dort an, wo man etwas abklären konnte. Vom Augen- über den Ohrenarzt bis hin zu verschiedenen Therapien. Für die Eltern war dies zu viel und sie fühlten sich überrumpelt. Entsprechend kam es zu einem Wechsel des Kinderarztes, wobei die Familie mit ihrem jetzigen Kinderarzt sehr zufrieden ist. Es war nun auch erstmals die Rede von einem möglichen Gendefekt. Sophia erhielt zudem ab dem neunten Monat Physiotherapie.

**«Dank des Gentests  
hat Sophia heute zwei  
Geschwister. Alleine  
dafür war die genetische  
Analyse jede Mühe und  
Aufregung wert.»**

ANDREA, MUTTER VON SOPHIA

**Das zweite Kind ist unterwegs**

Weil Mutter Andrea kurz nach der Geburt von Sophia erneut schwanger war, verzögerten sich die Abklärungen bei Sophia vorerst. Denn die zweite Schwangerschaft war etwas komplizierter als jene mit Sophia. Bei den routinemässigen Untersuchungen erkannte der Arzt, dass der kleine Moritz einen Herzfehler hat. Mutter Andrea musste deshalb ab der 24. Schwangerschaftswoche Medikamente einnehmen und es war klar, dass Moritz im Kinderspital in Zürich geboren werden sollte, wo man auf Kinder mit Herzfehlern vorbereitet war. Moritz kam dort im Juni 2014 zur Welt. Ein Jahr lang musste er Betablocker nehmen, doch heute ist der Herzfehler ausgewachsen und Moritz ist ein aufgeweckter Junge, der sich bestens entwickelt hat.

Sogleich ging es für die junge Familie, die im Glarnerland ein kleines Hotel führt, wieder mit Sophia weiter. Im Sommer 2014 wurde in Chur ein MRI von Sophia gemacht. Resultat: ihr Kleinhirn hat sich nicht richtig entwickelt. Für die Familie war dies ein grosser Schock. Fragen schossen den jungen Eltern durch den Kopf: «Ist unser Kind behindert? Wird es je selbstständig leben können? Unsere Sophia wirkt doch gesund, wieso muss gerade sie so krank sein?» In der Verwandtschaft gab es keine ähnlichen Fälle und somit auch nichts, das auf ein gesundheitliches Risiko hingedeutet hätte.

**Die Möglichkeit eines Gentests nutzen**

Gemeinsam mit dem Kinderarzt wurden nun die Möglichkeiten der weiteren Behandlung von Sophia diskutiert. Eine davon war ein Gentest. Doch da Sophia inzwischen kein Baby mehr war, stellten sich auch die Fragen der Kostenübernahme für eine molekulare Karyotypisierung (Chromosomenuntersuchung). Wäre der Gendefekt gleich nach der Geburt oder gar schon vorher entdeckt worden, wäre die Kostengutsprache für einen solchen Gentest nämlich wesentlich einfacher gewesen. Verunsicherung machte sich bei den Eltern breit. Denn Sophia zeigte in den letzten Monaten deutliche Fortschritte. Sie lernte viel von ihrem kleinen Bruder, konnte sich etwa festhalten oder mit einem Wägelchen etwas gehen. Auch hatten die Eltern das Gefühl, dass sich Sophia vermehrt ausdrücken wolle, auch wenn Sprechen mit korrekten Wortlauten nicht möglich war. Trotz dieser Fortschritte war den Eltern sehr wohl bewusst, dass ihre Sophia nicht gesund war. Nach langem Hin und Her entschied sich die Familie dazu, Sophia an einer Studie teilnehmen zu lassen, wobei

# Zu Tisch bei Mutter Natur

AUFGETISCHT – Die wilde Schönheit der Natur. Eine Tafel, so farbenprächtig gedeckt wie ein Herbstwald – mit raffiniert rustikaler Tischwäsche imperfekt perfektem Keramikgeschirr, natürlichem Licht und wilden Blumen.



## GLOBUS

## Die Stiftung Joël Kinderspitex Schweiz feiert am 22. August 2020 das 30 jährige Bestehen.

1990 gründete Verena Mühlemann die erste und heute grösste private schweizerisch tätige Kinderspitex. Sie war der Meinung, dass sobald ein Kind krank ist, die ganze Familie betroffen ist. Mit der Pflege des Kindes im gewohnten Umfeld zu Hause helfen wir sowohl den Eltern als auch den gesunden Geschwistern.

Die Stiftung bietet unkomplizierte und unbürokratische Hilfe an in der Pflege von Säuglingen, Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen und in der Beratung der Angehörigen. Für jedes Kind steht ein mit den Eltern sorgfältig zusammengestelltes Team zur Verfügung, um optimal auf die individuelle Situation und persönlichen Bedürfnisse eingehen zu können. Neben der medizinisch, therapeutischen Pflege bieten wir auch Psychopädiatrische Pflege an. Zudem sind die Pflegefachpersonen speziell auf Kinderpflegetechniken und in Palliative Care geschult.

### Die Stiftung ist auf Ihre Unterstützung angewiesen!

Die meisten Pflegeleistungen der Stiftung werden durch die Versicherer getragen. Trotz der Restkostenfinanzierung durch die Kantone und Gemeinden können aber keine kostendeckenden Preise erzielt werden, sodass wir in einem hohen Mass auf Spenden angewiesen sind. **Bitte setzen Sie sich mit uns in Verbindung!**

Stiftung Joël Kinderspitex  
Gönhardweg 6  
5000 Aarau  
Tel. +41 (0)62 797 79 43  
[www.joel-kinderspitex.ch](http://www.joel-kinderspitex.ch)  
[info@joel-kinderspitex.ch](mailto:info@joel-kinderspitex.ch)



Stiftung Joël

# Kinderspitex<sup>+</sup>

Spenden:  
CH85 0873 1555 0307 4200 2

ein Gentest durchgeführt und dieser auch von der Krankenkasse bezahlt wurde. Ein entsprechendes Gesuch wurde vorgängig gutgeheissen. Ausschlaggebend für den Entscheid, nun doch noch einen Gentest zu machen, war insbesondere auch, dass sich Sophias Eltern noch ein weiteres Kind wünschten. Denn keines ihrer Kinder sollte später mal allein leben müssen. Gerade im Fall von Sophia war ja nicht klar, ob sie je für Moritz da sein könnte. Er und Sophia sollten deshalb ein Geschwisterchen bekommen, jedoch nur dann, wenn die Chance nicht all zu gross sein würde, dass es ebenfalls behindert zur Welt kommen würde. Dies konnte mit einem Gentest auch analysiert werden.

#### **Die Ergebnisse sind da – und jetzt?**

Im Januar 2017 lag das Resultat des Gentests schwarz auf weiss vor: Sophia hat einen Gendefekt, genauer eine Mutation im KIF1A-Gen. Die Mutation konnte im Blut der Eltern nicht nachgewiesen werden und ist vermutlich de novo, also spontan, entstanden. Die Mutation dürfte ursächlich für die verschiedenen Symptome von Sophia sein, also einem globalen Entwicklungsrückstand verbunden mit Kleinwuchs, Stammhypotomie und einem muskulären Hypertonus der Extremitäten sowie morphologischen Auffälligkeiten. Die Familie war nach dem Gespräch im Medizinischen Institut für Genetik der Universität Zürich in Schlieren platt vor Informationen und Fachbegriffen. Mutter Andrea bringt es auf den Punkt: «Wir haben so viele Informationen erhalten. Doch was dies alles heisst, wussten wir nicht. Im ersten Moment war der Wissensstand vor und nach der Genanalyse für uns gleich.» Andrea und ihr Mann Fabian waren enttäuscht. Sie fühlten sich hilf- und machtlos und sie waren verunsichert. Die Diagnose war da, doch wie es weiter geht, das wusste niemand.

#### **Akzeptieren, wie es ist**

Mit der Zeit wich die Verunsicherung langsam der Akzeptanz. Sophia geht es gut, wenn sie auch in ihrer eigenen Welt lebt und mehr Unterstützung braucht als andere Kinder in ihrem Alter. Aus dem Gespräch mit Frau Prof. Dr. med. Anita Rauch ging auch hervor, dass in der Schweiz weitere zehn Kinder von dieser Krankheit betroffen sind. Kontakt mit ihnen hat die Familie nicht, obschon dies sehr gewünscht wäre. Weiter erfuhren sie, dass die Lebenserwartung bei Sophia normal ist – ein

weiterer Lichtblick und Grund zur Freude. Besonders wichtig war zudem der Hinweis, dass es sich bei der Krankheit um eine Laune der Natur handelt und ein weiteres Kind mit einer Wahrscheinlichkeit von gerade mal einem Prozent ebenfalls betroffen sein würde. Bei einem so geringen Risiko war für die Eltern klar, dass Moritz und Sophia noch ein Geschwisterchen bekommen sollten. Sie verzichteten auch auf eine weitere pränatale Diagnostik. Möglich gewesen wäre eine Chorionzottenbiopsie oder eine Amniocentese, wobei im Plazentagewebe respektive im Fruchtwasser eine Probe genommen worden wäre. Und so kam im November 2017 mit Aurelia das dritte Wunschkind gesund zur Welt. Andrea strahlt vor Glück: «Diesbezüglich hat uns der Gentest ein wundervolles Lebewesen geschenkt, wofür wir sehr dankbar sind.»

Heute geht Sophia in den heilpädagogischen Kindergarten und hat regelmässig Physio- und Ergotherapie. Sie ist ein fröhliches und zufriedenes Kind, das das Spielen mit Wasser liebt. Jedoch fällt Sophia oft hin und kann noch immer nicht gut gehen. Sophia benötigt eine Eins-zu-eins-Betreuung, auch später, wenn sie in Oberurnen im Heilpädagogischen Zentrum Glarnerland in die Schule kommt. Der Transport für die über zwei Stunden Weg pro Tag ist zum Glück bereits organisiert. Das Familienleben im kleinen Hotel hat sich gut eingespielt. Zwar versteht Sophia nur wenige Dinge und kann diese umsetzen. Auch hat sie ihre jüngere Schwester Aurelia hinsichtlich Entwicklung längst überholt. Und doch ist Sophia zufrieden und die drei Geschwister hecken ganz schön viel Schabernack aus.

#### **Wollen wir mehr wissen?**

Aus medizinischer Sicht ist die Familie im steten Austausch mit dem Kinderarzt. Sophia geht einmal pro Jahr zur Hör- und Sehkontrolle und um dem verzögerten Wachstum entgegenzuwirken bestünde die Möglichkeit einer Wachstumshormontherapie, die auch von der Krankenkasse bezahlt würde. Zurzeit möchte die Familie dies jedoch noch nicht, denn Sophia muss man sehr oft tragen, da sie nicht laufen kann. Auch besteht jederzeit die Möglichkeit, nochmals ein Gespräch zur Genanalyse zu haben. Bei der Familie kommen nämlich vermehrt Fragen auf: Wie wird sich Sophia entwickeln? Wird sie je laufen können? Entwickelt sich ihr Kleinhirn wie bis jetzt immer mehr zurück oder stoppt dieser Prozess?

## Rare Inspiration. Changing Lives.

Alexion ist ein globales biopharmazeutisches Unternehmen, das sich darauf konzentriert, Patienten und Familien, die von seltenen Krankheiten betroffen sind, durch die Erforschung, Entwicklung und Vermarktung lebensverändernder Therapien zu helfen. Für Patienten mit seltenen Krankheiten gibt es häufig keine wirksamen Behandlungsmöglichkeiten und sie und ihre Familien leiden ohne Hoffnung auf Besserung. Unser Ziel ist es, medizinische Durchbrüche zu erzielen, wo es derzeit keine gibt. [alexion.com](http://alexion.com)

# STÖBERN, STAUNEN, FINDEN.



Albisstrasse 54, 8038 Zürich, [www.fundsachenverkauf.ch](http://www.fundsachenverkauf.ch)

### Öffnungszeiten

Montag – Freitag  
10:00 – 19:00 Uhr

Samstag  
10:00 – 16:00 Uhr

### Fundsachen

Dank Fundsachen aus dem ÖV, finden Sie bei uns ein stetig aktuelles und buntes Angebot. Kleider, Markenartikel, Fahrräder, Sportartikel, Rucksäcke, Schmuck und vieles mehr.

### Öffnungszeiten

Donnerstag & Freitag  
14:00 – 18:00 Uhr

Samstag  
13:00 – 16:00 Uhr

### Fundpakete

Fundsachen von nicht zustellbaren Paketen aus Kurier- und Logistikzentren. Spannendes wartet auf Sie in unserem zweiten Ladengeschäft. Vom Einzelstück bis zu Grossverpackungen.



Albisstrasse 60, 8038 Zürich, [www.fundpakete.ch](http://www.fundpakete.ch)





Und doch ist da gleichzeitig die Müdigkeit, all diese Informationen zu verdauen. Und der Frust, wie Andrea erzählt: «Zwei Jahre lang hatte Sophia beispielsweise einen Hörapparat. Doch letztlich stellte sich heraus, dass sie eher mit dem Sehen als mit dem Hören Mühe hat. Ein Hörapparat wäre gar nicht nötig gewesen. Es ist so wichtig, immer Zweitmeinungen einzuholen. Doch der Aufwand und die Belastung, auch psychisch, sind sehr gross.» Die Eltern hatten gar das Gefühl, dass Sophia ohne den Hörapparat plötzlich aktiver wurde und ihr auch das Sprechen, oder besser gesagt das Aneinanderreihen von Silben, leichter falle.

Und so kann man sagen, dass der Gentest und das damit verbundene Wissen für die Familie Frust, Belastung und Segen zugleich ist. Ob die Familie künftig noch mehr zur Krankheit wissen möchte, bleibt offen. Wichtig ist ihr in erster Linie, dass Sophia glücklich ist. Und wer das Lachen von Sophia einmal gehört hat, der weiss, was glücklich sein heisst.

TEXT: RANDY SCHEIBLI  
FOTOS: MARTINA RONNER-KAMMER



## KRANKHEIT

Mutationen im KIF1A-Gen können zu unterschiedlichen Symptomen und zu unterschiedlich starken Ausprägungen der Einschränkungen führen, je nachdem wo auf dem Gen die Variation zu finden ist. Entsprechend divers sind denn auch die Behandlungsmöglichkeiten. Die nachfolgenden Symptome beziehen sich auf Sophia.

## SYMPTOME

- Globaler Entwicklungsrückstand
- Kleinwuchs
- Stammhypotonie und muskulärer Hypertonus der Extremitäten
- Morphologische Auffälligkeiten

## GENETISCHE DIAGNOSTIK SORGT FÜR GEWISSHEIT, HEILT ABER MEIST NICHT

Die genetische Diagnostik hat sich in den vergangenen Jahren stark weiterentwickelt. Heute können mittels Genanalysen zig Gene gleichzeitig untersucht werden. In den genetischen Sprechstunden erhalten die betroffenen Familien anschliessend viele Informationen zu den Auswirkungen der Diagnose – sofern sie dies wünschen.



Prof Dr. med. Anita Rauch  
Direktorin und Ordinaria für  
Medizinische Genetik,  
Institut für Medizinische Genetik,  
Universität Zürich

Ab 1.1.2020 Präsidentin des  
Fördervereins für Kinder mit  
seltenen Krankheiten

**Die Genetik bietet heute zahlreiche Möglichkeiten, um seltene Krankheiten zu entdecken. Können Sie uns kurz aufzeigen, welche Möglichkeiten es gibt?**

Wichtig in der Genetik ist es zuerst einmal eine Verdachtsdiagnose zu überprüfen oder die Ursachen für eine körperliche oder geistige Entwicklungsstörung zu identifizieren. Dabei zeigt sich oft eine einzige genetische Gesamtdiagnose, die ganz verschiedene gesundheitliche und Entwicklungsprobleme erklären kann. Diese Diagnose zu finden gelingt manchmal leicht, ist häufiger aber auch sehr schwierig, da jeder Mensch zig genetischen Varianten hat. Damit eine genetische Untersuchung nicht wie ein Blindflug ist, hilft es zu wissen, ob familiär bereits Vorkommnisse vorhanden sind oder nicht. Auch der Einbezug der genauen Organbefunde und allenfalls auch besondere Beobachtungen der behandelnden Ärzte sind sehr wichtig. Insbesondere bei Entwicklungsstörungen helfen auch kleine Anomalien etwa bei der Form der Ohren, Augen oder Finger oder einfach bestimmte körperliche Merkmale den Fachärzten für Medizinische Genetik den richtigen Labortest zu wählen oder die Laborergebnisse zu beurteilen. Die genetischen Labortests erfolgen meist in Form einer Blutuntersuchung. Man unterscheidet dabei zwischen Chromosomenstörungen und Einzelgendefekten. Bei Chromosomenstö-

rungen sind meistens nicht nur einzelne Gene, sondern ganze Genpakete betroffen. Wenn in der Familie schon eine Chromosomenstörung oder ein Gendefekt nachgewiesen wurde, kann bei Verwandten dann relativ einfach und gezielt die betroffene Stelle überprüft werden.

**Oftmals wird schon im Laufe der Schwangerschaft klar, dass etwas mit dem Kind nicht stimmt. Welche genetischen Tests können hier durchgeführt werden?** Während der Schwangerschaft kann man heute schon aus dem Blut der Schwangeren mit relativ hoher Sicherheit feststellen, ob ein Down-Syndrom vorliegt. Bei Auffälligkeiten im Ultraschall würde man allerdings zu einer Punktion des Fruchtwassers oder der Plazenta raten, weil so ausführlichere Untersuchungen der Chromosomen und einzelner Gene möglich sind.

**Haben sich die Möglichkeiten in den vergangenen Jahren stark verändert?**

Auf alle Fälle! Im Vergleich zu vor zwei, drei Jahren können wir heute viel genauere Analysen durchführen und viel mehr Diagnosen stellen. Dies insbesondere, da die heutigen Verfahren es erlauben, tausende Gene gleichzeitig zu untersuchen. Gerade bei den Genuntersuchungen auf Einzelmutationen sind die Kosten in den letzten Jahren auch deutlich gesunken, dies begünstigt durch den technischen Fortschritt.

**«Je mehr Informationen wir über ein betroffenes Kind und seine familiäre Struktur haben, desto bessere Ergebnisse können wir mittels der genetischen Tests erzielen.»**

PROF. DR. MED. ANITA RAUCH

Wie lange dauert es, bis die Betroffenen ihre Resultate erhalten? Dies hängt stark von der vorliegenden Situation ab. Besteht während der Schwangerschaft ein Verdacht, ist immer ein grosser Zeitdruck vorhanden. In dieser Situation ist es für Chromosomenuntersuchungen nicht notwendig, ein Gesuch einzureichen und die Analyse kann sehr schnell durchgeführt werden. Wenn das Kind nach der Geburt längere Zeit im Spital liegen muss, übernimmt das Spital manchmal die Kosten für einen Gentest. In allen anderen Fällen, wenn das Kind also bereits geboren ist und nicht so schwer krank ist, dass es im Spital bleiben muss, sollte erst ein Gesuch eingereicht werden, um sicherzugehen, dass die Grundversicherung die Kosten für die diagnostischen Gentests übernimmt. Die Kostengutsprache ist leider sehr zeitaufwendig, obschon im Gesetz die Bezahlung durch die Krankenkasse vorgesehen ist. Wichtig ist hierbei zu erwähnen, dass die Invalidenversicherung (IV) in der Regel nicht für die Kostenübernahme von genetischen Tests zuständig ist und diese nur in einzelnen Fällen gewährleistet. Wer nicht selbst für die Kosten aufkommen möchte, muss deshalb vor Analysebeginn mit einer längeren Zeit für die Klärung der Kostenübernahme rechnen. Bei den genetischen Tests selbst sprechen wir zeitlich von ein, zwei Wochen bis hin zu mehreren Monaten. Wird bei der genetischen Analyse erst nichts gefunden, kann es auch deutlich länger gehen, bis die Suche erst einmal eingestellt wird. Hier ist es aller-

dings wichtig zu betonen, dass wir von Jahr zu Jahr mehr Gene kennen. Es kann also durchaus Sinn machen, zwei Jahre nach einem Gentest die vorhandenen Testdaten nochmals neu zu beurteilen oder auch einen Test neu durchzuführen. Vielleicht kann dann ein Gendefekt identifiziert und die Krankheit bestimmt werden.

Die betroffenen Familien kennen sich in der Regel mit dem Thema Genetik nicht oder nur sehr wenig aus. Für sie ist es schwierig, im Spital oder in einer Sprechstunde die medizinischen Gegebenheiten einordnen zu können. Wie gehen Sie vor, wenn Sie der Familie einen Befund erläutern? Wir versuchen natürlich, möglichst wenig Fachchinesisch anzuwenden und alles mit möglichst einfachen Worten darzustellen. Man muss aber bedenken, dass sich die Eltern gerade bei Neugeborenen so oder so in einer Stresssituation befinden. Sie sind beunruhigt und haben Angst vor der Diagnose. In einer solchen Situation kann man fast nicht richtig kommunizieren, da die Auffassung und auch die Akzeptanz je nach Eltern sehr unterschiedlich ist. Das Resultat einer Genanalyse zu besprechen und zu akzeptieren, ist immer ein langwieriger Prozess. Ich erachte es als wichtig, dass man immer wieder darüber spricht, sei es mit den behandelnden Ärzten oder in unseren genetischen Sprechstunden. Jedoch gibt es auch Eltern, die lieber nicht darüber nachdenken und entsprechend auch nicht detailliert informiert werden wollen.

Nach einer Genanalyse sind viele betroffene Familien enttäuscht. Sie haben nun zwar einen Namen für die Krankheit, mehr aber auch nicht. Wie können Sie die Familien hier unterstützen? Unserer Erfahrung nach ist es für viele betroffene Familien schon von grosser Hilfe endlich eine Diagnose zu haben und zu wissen, was sie erwarten können. In der genetischen Sprechstunde können wir – je nach Diagnose – aufzeigen, was in Bezug auf den Krankheitsverlauf zu erwarten ist und welche Möglichkeiten der Behandlung und Vorsorge es gibt. Wir erstellen dann für den Kinderarzt einen Fahrplan, welche Kontrollen teils auch bei Spezialärzten sinnvoll sind, ob es allenfalls gezielte Therapieempfehlungen gibt und ob bestimmte Medikamente oder Situationen vermieden werden sollten. Auch die Gewissheit, dass im Moment nichts verpasst wird, weil es keine gezielte Behandlung gibt, lässt viele erst einmal zur Ruhe kommen. Ausserdem ermöglicht eine klare Diagnose den Austausch mit gleichermassen betroffenen Familien. Eine genetische Diagnose ist auch die Voraussetzung, um mögliche Auswirkungen auf allfällige weitere Kinder zu beziffern. Das heisst, wir können Informationen zum Wiederholungsrisiko und zu den pränatalen diagnostischen Möglichkeiten anbieten.

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. 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**