

FREITAG, 28. FEBRUAR 2025, 10.30 – 15.00 UHR



EINLADUNG

12. KMSK WISSENS-FORUM

Seltene Krankheiten bei Kindern –
Der herausfordernde Weg vor und nach der Diagnose



DER HERAUSFORDERNDE WEG VOR UND NACH DER DIAGNOSE

Wir laden Sie ein, am 28. Februar 2025, anlässlich des Internationalen Tages der seltenen Krankheiten, im Auditorium der Roche in Basel am 12. KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten teilzunehmen. Erleben Sie die bewegenden Geschichten von zwei Familien, die uns von ihrem mutigen Kampf und ihrer Entschlossenheit berichten. Ihre Erfahrungen zeigen, wie wichtig es ist, niemals aufzugeben, trotz aller Widrigkeiten.

Der Weg zur Diagnose einer seltenen Krankheit gleicht oft einer emotionalen Achterbahnfahrt. Betroffene Familien durchleben Höhen und Tiefen, geprägt von Ängsten und Hoffnungen. In einer kürzlich durchgeführten Online-Umfrage mit 120 Familien haben wir wertvolle Einblicke darüber erhalten, wie diese Reise erlebt wurde und wo Verbesserungsmöglichkeiten bestehen. Der Moment der Diagnose ist ein Wendepunkt – der Beginn eines neuen Kapitels voller Herausforderungen und neuer Chancen. Die genetische Diagnostik bietet uns tiefe Einblicke in unser Erbgut und ermöglicht ein besseres Verständnis komplexer Krankheitsbilder. Dieses Wissen kann jedoch auch eine Belastung darstellen. Wir wollen zeigen, dass Wissen zwar nicht alle Wunden heilen kann, aber entscheidend dazu beitragen kann, den Umgang mit diesen Belastungen zu erleichtern.

Moderiert wird das Forum von Prof. Stefan Ribler, Sozialpädagoge. Als Podiumsgäste begrüßen wir Sarah Ronner, Mutter von Nanuk, Yara, und Vayana, Stanko Gobac, Vater von Josephine, Prof. Dr. med. Henrik Köhler, Beirat KMSK, Chefarzt KSA, Zentrum für Seltene Krankheiten, Dr. med. Katharina Gasser, General Manager Roche Pharma (Schweiz) und unsere Präsidentin Prof. Dr. med. Anita Rauch. Dank dem Live-Streaming kann das Wissens-Forum auch im Nachgang jederzeit auf unserer Website abgerufen werden.



MANUELA STIER

Gründerin und Geschäftsführerin
Förderverein für Kinder mit
seltenen Krankheiten (KMSK)
manuela.stier@kmsk.ch



PROF. DR. MED. ANITA RAUCH

Präsidentin Förderverein für Kinder mit
seltenen Krankheiten (KMSK), Direktorin
am Institut für Medizinische Genetik
an der Universität Zürich UZH



PROGRAMM VOM FREITAG, 28. FEBRUAR 2025

- 10.30 **Eintreffen der Gäste**
Kleine Verpflegung mit Kaffee, Tee, Gipfeli, Kuchen und Obst
- 11.00 **Start Live-Streaming, <https://shorturl.at/eqqNO>**
- 11.00 – 11.05 **Begrüssung** durch Moderator Prof. Stefan Ribler,
Dozent für Soziale Arbeit an der Ostschweizer Fachhochschule OST
- 11.05 – 11.30 **Die Komplexität der Medizinischen Genetik im Fokus**
Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin Förderverein für Kinder mit
seltenen Krankheiten, Direktorin am Institut für Medizinische Genetik
an der Universität Zürich UZH
- 11.30 – 12.00 **Die Herausforderungen von der Diagnose zur Therapie**
Dr. med. Katharina Gasser, General Manager Roche Pharma (Schweiz)
- 12.00 – 12.20 **Wir begleiten betroffene Familien auf ihrem neuen Lebensweg**
Manuela Stier, Gründerin und Geschäftsführerin Förderverein für Kinder
mit seltenen Krankheiten
- 12.20 – 12.40 Kurze Pause
- 12.40 – 14.00 **Podiumstark Seltene Krankheiten bei Kindern –
Der herausfordernde Weg vor und nach der Diagnose**
Prof. Stefan Ribler im Gespräch mit Sarah Ronner, Mutter von Nanuk,
Choroideremie, Yara, Gliedergürtel-Muskeldystrophien, Vayana, Spracher-
werbs- und Entwicklungsstörung und frühkindlichen Autismus, Stanko Gobac,
Vater von Josephine, Pfeiffer-Syndrom, Prof. Dr. med. Henrik Köhler, Beirat
KMSK, Chefarzt und Kliniker KSA Zentrum für seltene Krankheiten am
Kantonsspital Aarau, Dr. med. Katharina Gasser und Prof. Dr. med. Anita Rauch
- 14.00 – 15.00 **Apéro Riche**



MODERATOR, REFERENTINNEN UND PODIUMSTEILNEHMENDE



PROF. STEFAN RIBLER
Moderator, Dozent Soziale
Arbeit an Ostschweizer
Fachhochschule OST



PROF. DR. MED. ANITA RAUCH
Präsidentin Förderverein für
Kinder mit seltenen Krankheiten
(KMSK), Direktorin am Institut
für Medizinische Genetik
Universität Zürich UZH



PODCAST



DR. MED. KATHARINA GASSER
General Manager Roche Pharma
(Schweiz) AG



MANUELA STIER
Gründerin und Geschäftsfüh-
rerin Förderverein für Kinder mit
seltenen Krankheiten (KMSK)



PODCAST





PROF. DR. MED. HENRIK KÖHLER
Beirat KMSK, MHBA, Chefarzt und
Klinikleiter KSA, Kinderspital
Aarau, Leiter Zentrum für seltene
Krankheiten am Kantonsspital
Aarau AG und Präsident
Collège A



SARAH RONNER
Mutter von Nanuk
(Choroideremie), Yara (Gliedergürtel-
Muskel dystrophien) Vayana (Sprach-
erwerbs- und Entwicklungsstörung),
Genetische Diagnostik – Wissen
heilt nicht, aber Wissen hilft



STANKO GOBAC
Vater von Josephine,
Pfeiffer-Syndrom,
Herausfordernder Weg vor
und nach der Diagnose



WIR DANKEN UNSEREN PARTNERN

VERANSTALTERIN



PLATIN GÖNNER



GOLD GÖNNER



SILBER GÖNNER



NETZWERK-PARTNER



MEDIEN-PARTNER



ANMELDUNG ZUM 12. KMSK WISSENS-FORUM SELTENE KRANKHEITEN VOM 28.2.2025

Wir heissen Sie vor Ort oder beim Live-Streaming herzlich willkommen. Da die Präsenzplätze begrenzt sind, empfehlen wir eine rasche Anmeldung. Die Teilnahme am 12. KMSK Wissens-Forum ist kostenlos.

Für diejenigen, die nicht persönlich teilnehmen können, bieten wir ein Live-Streaming an. Das Video steht später auf unserer Website zur Verfügung.

Bei Fragen oder Unklarheiten wenden Sie sich bitte an Michelle Sieber,
michelle.sieber@kmsk.ch.

Tagungsort

Roche Tower (Building 1), Grenzacherstrasse 124, 4070 Basel, Switzerland

Kapazität für 480 Personen

Auto: Parkhaus Badischer Bahnhof, Ausfahrtsticket wird von Roche abgegeben

ÖV: Bushaltestelle «Basel, Hoffmann-La Roche», erreichbar mit den Bussen Nr. 31, 34, 38,42



Anmeldung Wissens-Forum Seltene
Krankheiten vor Ort oder Live-Stream

Link: <https://shorturl.at/wMPR5>



Live-Streaming Wissens-Forum 28.2.2025

11.00 – 14.05 Uhr

Link: <https://shorturl.at/eqqNO>





WISSENSBUCH N°06 | WWW.KMSK.CH

10
JAHRE
JUBILÄUM
2007-2017



FÖRDERVEREIN
FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN

SELTENE KRANKHEITEN

CASE MANAGEMENT UND DIGITALISIERUNG ENTLASTEN ELTERN

WISSENSTRANSFER FÜR FAMILIEN UND FACHPERSONEN

KMSK Wissensbücher Seltene Krankheiten

Unsere sechs KMSK Wissensbücher Seltene Krankheiten sind wertvolle Hilfsmittel für (neu) betroffene Familien und Fachpersonen. Sie bieten nicht nur fachliche Informationen und zeigen mögliche Lösungswege auf. Geschichten von mehr als 100 KMSK Familien gewähren Einblicke in ihren Alltag. Interviews mit Fachleuten und aktuelle Studien zum Thema «Seltene Krankheiten» fördern den Wissenstransfer. Die kostenlosen KMSK Wissensbücher etablierten sich für Genetiker*innen und weitere Fachpersonen zu einem unverzichtbaren Arbeitsinstrument und Nachschlagewerk.

- N° 01/2018: Einblicke in das Leben betroffener Familien
- N° 02/2019: Der Weg – Genetik, Alltag, Familien- und Lebensplanung
- N° 03/2020: Therapien für Kinder und Unterstützung für die Familie
- N° 04/2021: Psychosoziale Herausforderungen für Eltern und Geschwister
- N° 05/2022: Digitale Wissensplattform für Eltern und Fachpersonen
- N° 06/2023: Case Management und Digitalisierung entlasten Eltern



KMSK Magazin SELFCARE Seltene Krankheiten

- März 2024 – Jubiläumsausgabe, 10 Jahre Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten
- Oktober 2024 – Der herausfordernde Weg vor und nach der Diagnose

KMSK Wissensplattform Seltene Krankheiten

Auf unserer digitalen KMSK Wissensplattform finden betroffene Familien und Fachpersonen relevante Informationen zu Anlaufstellen, Fachleuten und Unterstützungsleistungen – übersichtlich und unabhängig von der medizinischen Diagnose des Kindes. Die Themengebiete reichen von der Diagnose bis hin zur Palliativpflege. Sie leistet aber auch konkrete Hilfestellungen, an wen man sich im Sozial- und Gesundheitswesen mit welchem Anliegen wenden kann. Oberstes Ziel ist, betroffene Familien mit diesem kostenlosen Informationsangebot zu entlasten, damit sie die organisatorischen, administrativen, psychologischen und finanziellen Herausforderungen mit weniger Aufwand meistern können. Für Fachpersonen soll die Wissensplattform ein Nachschlagewerk sein, das ihnen in der Arbeit mit betroffenen Familien behilflich ist.

KMSK Wissensplattform für Eltern und Fachpersonen (d,f,i,e)
www.wissensplattform.kmsk.ch



FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN

Der gemeinnützige Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten setzt sich seit 2014 schweizweit für die rund 350 000 betroffenen Kinder und Jugendlichen mit einer seltenen Krankheit und deren Familien wie folgt ein:

Finanzielle Direkthilfe

Seit 20.02.2014 rund CHF 3.3 Mio. für Therapien, Mobilität, Hilfsmittel und Entlastung

Betroffene Familien verbinden

KMSK Familien-Netzwerk (855 Familien), KMSK Familien-Events und digitale KMSK Selbsthilfegruppe (834 Mütter und Väter)

Wissensvermittlung seltene Krankheiten

Unsere KMSK Wissensbücher Seltene Krankheiten sowie KMSK Wissensplattform Seltene Krankheiten für (neu) betroffene Familien und Fachpersonen

Wir bedanken uns für das Vertrauen, welches wir von unseren betroffenen Familien, Fachpersonen, langjährigen Partner*innen, Gönner*innen, Sponsor*innen, Spender*innen und Medien erhalten.



www.kmsk.ch



www.wissensplattform.kmsk.ch

**Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein**

Poststrasse 5, 8610 Uster
manuela.stier@kmsk.ch

Wir danken für Ihre Spende

Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein

IBAN: CH52 8080 8008 5328 0369 7

