



FÖRDERVEREIN  
FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN

# SELF CARE

KMSK MAGAZIN SELTENE KRANKHEITEN



## VOR DER DIAGNOSE

Der beschwerliche Weg  
zur Diagnose

## GENETISCHE DIAGNOSTIK

Wissen heilt nicht,  
aber Wissen hilft

## NEUER LEBENSWEG

Was hilft  
diesen Familien



## IMPRESSUM

Kinder mit seltenen Krankheiten –  
Gemeinnütziger Förderverein  
Poststrasse 5, 8610 Uster  
+41 44 752 52 52  
www.kmsk.ch  
www.wissensplattform.kmsk.ch

Gründerin und Geschäftsführerin  
Manuela Stier  
+41 44 752 52 50  
manuela.stier@kmsk.ch  
www.linkedin.com/in/mastier

Konzeption/Redaktion  
Manuela Stier, Michelle Sieber

Layout  
Büro Becker, Rieden

Korrektorat  
Syntax Übersetzungen AG, Zürich

Titelbild  
Foto: Cornel Waser  
Betroffenes Kind: Kian, 6 Jahre,  
Kabuki-Syndrom

Druck  
Engelberger Druck AG, Stans  
Auflage 12 000 Expl. deutsch

Ausgabe 02/2024

© Copyright Weiterverwendung des Inhalts  
nur mit schriftlicher Genehmigung des Fördervereins  
für Kinder mit seltenen Krankheiten erlaubt.

## WEG ZUR DIAGNOSE

- 04 **Josephine, Pfeiffer-Syndrom**  
Herausfordernder Weg vor und nach  
der Diagnose
- 06 **Joséphine, Délétion 10q26**  
Ein professionelles Case Management  
würde allen Eltern helfen
- 08 **Experten-Interview**  
Prof. Dr. med. Henrik Köhler

## GENETISCHE DIAGNOSTIK

- 10 **Yara, Gliedergürtel-Muskeldystrophien LGMD**  
Wissen heilt nicht, aber Wissen hilft
- 12 **Experten-Beitrag**  
Prof. Dr. med. Anita Rauch

## NEUER LEBENSWEG

- 14 **KMSK Studie**  
Wie haben betroffene Familien den  
Weg zur Diagnose erlebt?

## ZUSAMMENSPIEL ZWISCHEN ÄRZT\*INNEN, PATIENT\*INNEN UND PHARMA

- 16 **Experten-Beitrag**  
Alexandra Schmid

## WISSENSTRANSFER SELTENE KRANKHEITEN

- 18 **KMSK Wissens-Forum**
- 20 **KMSK Wissensbücher & digitale Wissensplattform**

## FAMILIEN VERBINDEN

- 22 **Wunscherfüllung sorgt für  
strahlende Kinderaugen!**
- 23 **Adrenalin pur in der Autobau Erlebniswelt!**
- 24 **Fliegermuseum und Rockabilly-Live-Musik**
- 25 **Glücksmomente am Flughafen Zürich**

## FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNG

- 26 **Sponsorenlauf +442 zugunsten von Kindern  
mit seltenen Krankheiten**
- 27 **Vielseitiges Engagement für betroffene Familien**
- 28 **Partnerschaft mit nachhaltiger Wirkung**
- 29 **Nayeli & Ayumi helfen betroffenen Kindern**
- 30 **Ein herzliches Dankeschön**
- 31 **Bei uns erzeugt Ihre Spende eine  
nachhaltige Wirkung**

# Der Moment der Diagnose Seltene Krankheit



Foto: Jörg Föhn

«Niemand sollte eine lebensverändernde Diagnose ohne Unterstützung erhalten. Wir setzen uns dafür ein, dass betroffene Familien die Empathie und Hilfe bekommen, die sie verdienen.»

MANUELA STIER

## GESCHÄTZTE LESERINNEN UND LESER

Im Frühjahr 2024 erfuhren wir gleich von drei Familien, welche für ihr Kind die Diagnose einer seltenen Krankheit auf unzureichende Weise erhielten. Eine so einschneidende Nachricht, ohne jegliche Empathie und der nötigen Unterstützung zu erfahren, war mehr als unerwartet! Aus diesem Grund entschieden wir uns, die zweite Ausgabe des KMSK Magazins SELFCARE der emotionalen Achterbahnfahrt vor und nach der Diagnose Seltene Krankheit zu widmen.

Ergänzend dazu haben wir bei einer Online-Umfrage von 120 unserer Familien erfahren, wie sie diese Reise erlebt hatten und wo es noch Verbesserungspotenzial gibt. Der Moment der Diagnose ist oft ein Wendepunkt im Leben der Familien. Es ist der Beginn eines neuen Kapitels, manchmal geprägt von Angst, aber auch von neuer Hoffnung und Möglichkeiten. Lesen Sie die spannende und überraschende Auswertung der Umfrage und tauchen Sie ein in die Welt der Eltern betroffener Kinder.

Wissen ist Macht – besonders in der Welt der Medizin. Die genetische Diagnostik bietet einen tiefen Einblick in

unser Erbgut und hilft uns, komplexe Krankheitsbilder besser zu verstehen. Doch dieses Wissen kann auch belastend sein. Wir möchten zeigen, dass Wissen zwar nicht alle Wunden heilen, aber helfen kann, mit ihnen umzugehen. Wir hoffen, dass die Einblicke, welche Familien und unsere Dialoggruppen hier gewähren, Klarheit und eine neue Perspektive bieten.

Aufgrund der hohen Brisanz dieser Thematik, wird das 12. KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten ebenfalls von den Aspekten rund um die genetische Diagnostik geprägt sein. Seien Sie vor Ort bei Roche in Basel oder per Livestream am Internationalen Tag der Seltene Krankheiten, am 28. Februar 2025, dabei und erweitern Sie Ihr Wissen. Familien, die sich mutig durchgekämpft haben, erzählen ihre ergreifenden Geschichten. Sie zeigen, wie wichtig es ist, nicht aufzugeben, trotz aller Widrigkeiten. Wir danken den Familien, Fachpersonen, Gönner\*innen und Spender\*innen für das Vertrauen, welches sie in uns setzen.

Herzlichst

**Manuela Stier**  
Gründerin und Geschäftsführerin  
Förderverein für Kinder mit seltenen  
Krankheiten KMSK  
manuela.stier@kmsk.ch

**Prof. Dr. med. Anita Rauch**  
Präsidentin KMSK, Direktorin am  
Institut für Medizinische Genetik  
an der Universität Zürich UZH



### JOSEPHINE, PFEIFFER-SYNDROM

# Herausfordernder Weg vor und nach der Diagnose

Steffi und Stanko warteten sehr lange, bis Josephine im Januar 2024 endlich das Licht der Welt erblickte. Obwohl die Schwangerschaft nicht einfach war, sollten die eigentlichen Herausforderungen jedoch erst mit der genetischen Diagnostik beginnen.

#### MICHELLE SIEBER

Bereits vor der Geburt stellte sich heraus, dass Josephine eine Beifehlstellung aufwies. Zwischenzeitlich stand sogar die Frage im Raum, ob eine Amputation notwendig sei! In der 23. Schwangerschaftswoche wurde dann ein Gentest mittels Fruchtwasserpunktion durchgeführt, doch das Ergebnis war alles andere als eindeutig. Die Genetikerin erklärte, dass der festgestellte Gendefekt bei verschiedenen Syndromen auftreten könne, was die Eltern zusätzlich verunsicherte statt Gewissheit zu bringen. Besonders schockierend war die Aussage, dass Josephine möglicherweise nicht lebensfähig sein könnte und ein Schwangerschaftsabbruch empfohlen wurde – eine Option, die für Steffi und Stanko nie infrage kam. Die Art und Weise, wie den Eltern mitgeteilt wurde, dass Josephine einen Gendefekt hat, war extrem kühl und sachlich – die Empathie fehlte gänzlich. Weiter wurde den verunsicherten Eltern mitgeteilt, dass es dies oder jenes sein könnte und dass sie am besten googeln gehen sollen, um sich mehr Informationen zu beschaffen...

#### DIE DIAGNOSE: PFEIFFER-SYNDROM

Nach der Geburt konnte bei Josephine das Pfeiffer-Syndrom diagnostiziert werden. Sie weist laut Ärzteschaft eine normale Intelligenz, eine normale Lebenserwartung und nicht geschä-

digte Organe auf. Jedoch hat Josephine aufgrund ihrer seltenen Krankheit ein abgeflachtes Mittelgesicht. Das Pfeiffer-Syndrom, das in drei Typen unterteilt wird, ist bei Josephine höchstwahrscheinlich Typ 1. Typ 2 wurde ausgeschlossen, da sie keinen Kleeblattschädel aufweist, und Typ 3 ist aufgrund des fehlenden Auftretens von neurologischen Problemen eher unwahrscheinlich. Heute wird bei Josephine nach dem Ausschlussverfahren diagnostiziert. Jeder Wachstumsschub kann Änderungen mit sich bringen. Trotz der Unsicherheiten hoffen die Eltern, dass sich Josephine normal entwickeln wird.

#### HERAUSFORDERUNGEN IM GESUNDHEITSSYSTEM

Die behandelnden Fachpersonen im Kinderspital St. Gallen haben nur minimale Erfahrungen mit dem Pfeiffer-Syndrom, was Josephine zu einem Novum macht. Durch den Austausch mit anderen betroffenen Familien, insbesondere aus Deutschland, erhalten Steffi und Stanko wertvolle Tipps für die Behandlung und mögliche Operationen. Dennoch bleibt die medizinische Versorgung herausfordernd, da die internationale Vernetzung und der Wissensaustausch fehlen. Die Familie wünscht sich dringend den Austausch mit anderen Eltern von Kindern mit dem Pfeiffer-Syndrom oder den verwandten Apert-Syndrom oder Crouzon-Syndrom.

## «Jeder Wachstumsschub kann wieder eine Veränderung bringen – unsere geliebte Josephine ist eine kleine Wundertüte!»

**STEFFI**  
Mutter von Josephine

### DER ALLTAG MIT JOSEPHINE

Nach Abschluss der diagnostischen Phase sind die Eltern nun in der Verlaufsdiagnostik mit verschiedenen Fachpersonen in Kontakt, auch international. Steffi informiert sich regelmässig über Blogs und Facebook-Gruppen, während Stanko die weniger sichtbare, aber genauso matchentscheidende Arbeit rund um Behörden, Verwaltung, Termine und Abrechnungen auf sich nimmt. Trotz des Case Managements fühlen sich die Eltern oft allein gelassen und müssen sich selbst um viele Belange kümmern. Das Case Management geht v.a. zuhanden der medizinischen Fragestellungen. Sehr vieles andere bleibt an Stanko (und Steffi) hängen: Verschiedene Fachbereiche zusammenbringen, die Interessen Josephines wahren, die Übersicht behalten und die Fülle an administrativen Herausforderungen lösen. Hier wünschten die beiden sich mehr echte Entlastung.

### PSYCHISCHE BELASTUNG UND UNTERSTÜTZUNG

Die psychische Belastung ist enorm. Steffi schickte sich relativ schnell in die Situation, dass Josephine kein gesundes Kind sein würde, während Stanko nach der Geburt mit mehreren Faktoren und Fragestellungen zu kämpfen hatte: Als Josephine drei Wochen alt war, starb sein Vater. Zu dieser somit doppelten Belastung kamen Fragen wie: Was heisst «Behinderung»? Was «Krankheit»? Und was ist «normal»? Diese Fragen sind nicht ohne Weiteres zu beantworten, aber sie geben auch Orientierung und Unterstützung, wenn Josephine selbst sie eines Tages stellen wird.

### MEDIZINISCHE EINGRIFFE UND OPERATIONEN

Josephine musste von Anfang an Gipse tragen, da ihre Füsse, Knie und Hüften verdreht sind. Leichtere Kunststoffgipse ermöglichen es ihr, sich besser zu entwickeln. Mitte Juni stand eine Schädeloperation an, um den verfrühten Verschluss der Schädelnähte zu korrigieren. Die Eltern waren besorgt, da sie über den genauen Ablauf und die Risiken der Operation unzureichend informiert wurden.

### EINBLICK IN DIE ZUKUNFT

Steffi und Stanko nehmen die Herausforderungen, die Josephines Krankheit mit sich bringt, Tag für Tag an. Sie sind dankbar für die Unterstützung, die sie erhalten, und hoffen auf mehr Vernetzung und Austausch innerhalb der Ärzteschaft. Trotz aller Schwierigkeiten bleiben sie optimistisch und fokussieren sich darauf, das Beste für ihre Tochter zu tun. Josephine ist für sie eine Wundertüte voller Überraschungen – und sie sind bereit, jede davon mit Liebe und Entschlossenheit anzunehmen!



PODCAST

## Der mühsame Weg zur Diagnose Pfeiffer-Syndrom



Foto: Cornelia Weiser

### STANKO, VATER VON JOSEPHINE, PFEIFFER-SYNDROM, 8.01.2024

Geschäftsleiter am Ekkharthof

Schon immer hat sich Stanko für Menschen interessiert. So fand er seine Berufung zuerst in der Tätigkeit als Lehrer und später als Geschäftsleiter am Ekkharthof bei der Arbeit mit Menschen mit Beeinträchtigung. Im Jahr 2023 wurde dieser Job dann auch ins Private übertragen. Nach langem Warten wurde der Kinderwunsch doch noch erfüllt, aber während der Schwangerschaft wird bei seiner Tochter ein Gendefekt festgestellt. Er spricht über den mühsamen Weg zur Diagnose Pfeiffer-Syndrom und wo die Herausforderungen für die frisch Eltern beim Umgang mit einer seltenen Krankheit liegen.



PODCAST BY  
PROF. STEFAN RIBLER

Wir freuen uns, Stanko als Podiumsgast am 12. KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten vom 28.2.2025 begrüßen zu dürfen (siehe S. 19). Sein Fokus ist der herausfordernde Weg vor und nach der Diagnose.

JOSÉPHINE, DÉLÉTION 10Q26

# Ein professionelles Case Management würde allen Eltern helfen



Fotos: Ursula Meisser

Als Joséphine vor vier Jahren mit einem Gendefekt geboren wurde, waren Audrey und Josef am Anschlag. Heute wünschten sich die beiden, dass es von Anfang an einen Case Manager gegeben hätte, der sie auf dem schweren Weg durch die Institutionen begleitet hätte.

## CHRISTINE MAIER

«Oh, wirklich?», fragt Audrey, wendet sich von der Kamera ab und wartet auf die im Hintergrund gemurmelte Antwort von Josef. Dann kehrt sie in den Videocall zurück: «Joséphine hat zum ersten Mal ins Töpfchen gemacht!» Wer weiss, wie schwer der Start der kleinen Joséphine ins Leben war, versteht das Strahlen in Audreys Augen: Joséphine hat einen seltenen Gendefekt. Wie sich dieser auf ihr Leben auswirken würde, war lange Zeit unklar. Doch der Reihe nach.

Joséphine kam im September 2020 auf die Welt. Rund um den Globus tobte das Covid-Virus, die Schweiz war im

Ausnahmезustand. Bei Audrey wurde die letzte Untersuchung vor der Geburt gemacht. Die Schwangerschaft sei nicht so gut verlaufen wie neun Jahre zuvor bei ihrem Sohn, Alex – der heute 13 Jahre alt ist, erzählt die 44-Jährige gebürtige Französin. Bei dieser Untersuchung wurde festgestellt, dass mit der Herzfrequenz des Babys etwas nicht in Ordnung war. Audrey wurde ins Kinderhospital verlegt, dort sagte man ihr und ihrem Partner, irgendwas sei nicht in Ordnung, man müsse das Baby sofort auf die Welt holen. «Das war in der 37. Schwangerschaftswoche. Wir waren total geschockt», sagt Josef, 47, der sich nun neben Audrey gesetzt hat.

Als Audrey ihr Neugeborenes zum ersten Mal in den Händen hielt, hatte sie ein ungutes Gefühl – irgendetwas schien nicht zu stimmen.

Doch bei der Austrittskontrolle versicherte man den frischgebackenen Eltern, es sei alles in Ordnung. Zuhause wurde klar, dass das nicht stimmte: Joséphine ass wenig, ihre Haut war marmoriert. Die Hebamme empfahl, mit dem Baby in den Notfall zu gehen.

Ihnen wurde erklärt, sie hätten zwar keine Spezialisten für Kinder vor Ort, aber mit dem Herzen sei klar etwas nicht in Ordnung. Das Neugeborene wurde in

die Neonatologie des Kispi verlegt, untersucht, dann künstlich ernährt. «Wir schauten ohnmächtig zu, wie unser Baby gestochen wurde», erinnert sich Josef. Die beiden durften wegen Corona nur selten gleichzeitig bei ihrem Kind sein. «Es war ein absoluter Albtraum!»

Zuerst sei Joséphines Trinkschwäche behandelt worden, dann habe man realisiert, dass sich der Ductus arteriosus, ein Blutgefäß, das die Pulmonalarterie und die Aorta beim Herzen miteinander verbindet, nicht schliesst. Im Normalfall geschieht dies automatisch in den ersten Lebenstagen. Man entschied sich, den Ductus nicht gleich zu operieren, sondern medikamentös zu behandeln. «Eine Ärztin meinte mal salopp, sie hätten das CHARGE-Syndrom im Verdacht», sagt Josef. Sie hätten im Internet recherchiert – und dann zwei Tage geweint. «Das CHARGE-Syndrom ist ein Gendefekt, der sehr schwere Behinderungen zur Folge hat», sagt Josef, der psychische Stress sei enorm gewesen. Vier Tage später gaben Genetiker Entwarnung: Das CHARGE-Syndrom hätten sie nicht im Verdacht, allenfalls das Di-George-Syndrom. Daraufhin wurde ein Test gemacht. Das Resultat: negativ. Audrey und Josef wunderten sich, dass nicht gleich alle möglichen Gendefekte gecheckt wurden. «Man sagte uns, dass dies aus ethischen Gründen nicht gemacht werden kann», so Josef. Es sollte sich als Missverständnis herausstellen.

Kurze Zeit später – Notfall: Das Baby musste am Herzen operiert werden. Audrey sagt: «Ich war panisch, dachte, mein Kind stirbt. Heute bin ich überzeugt, dass man viel zu lang mit der Operation gewartet hat!» Der nächste Notfall: akutes Nierenversagen – offenbar hatten die Herztabletten dies ausgelöst. Nach zwei Monaten im Spital durfte Joséphine nach Hause. Ein nächstes Mal würde man sie genetisch in sechs Monaten abklären. Etwas später wurde sie noch am Harnleiter und der Gaumenspalte operiert. In der Zwischenzeit wurde den Eltern angeboten, an einer Berliner Studie teilzunehmen. Diese Studie betraf nicht den Gendefekt von Joséphine, sondern die vermutete «Non-Compaction-Kardiomyopathie». Audrey wurde ein Dokument vorgelegt, welches sie unterschrieb, ohne es gelesen zu haben. «Das war ein Fehler – aber ich war zu gestresst. Bis heute haben wir nicht erfahren, was dabei herausgekommen ist. Mittlerweile wissen wir, es ging nicht darum, eine Diagnose zu machen, wie es uns gesagt worden war, es ging nur um Forschung. Ich fühle mich hinters Licht geführt.»

Kurz vor ihrem zweiten Geburtstag wurde bei Joséphine – nach der Kostengutsprache der IV – ein umfassender Gentest gemacht. Ein Jahr später hörten ihre Eltern zum ersten Mal den Namen des seltenen Gendefekts: Délétion 10q26. Es zeigte sich, dass Joséphines Gendefekt sogenannte «de novo», also nicht vererbt ist, weil die Untersuchungen bei ihr eine Mosaik-Form gezeigt haben: Nicht alle Zellen sind vom Gendefekt betroffen.

Wie geht es dem vierjährigen Mädchen heute? «Wir haben Glück im Pech. Joséphine macht es gut und vor allem können wir uns glücklich schätzen, dass sie keine Schmerzen hat», sagt Audrey. Am markantesten sei, dass Joséphine nicht richtig sprechen könne. Sie sei klein, entwickle sich langsam. Sie könne gehen, sei aber wackelig auf den Beinen. «Sie ist

ein Sonnenschein», schildert Josef seine Tochter mit einem Schmunzeln, «aber manchmal auch sehr anstrengend.»

Was würden sich die beiden rückblickend von der Ärzteschaft wünschen? «Es bräuchte von Anfang an einen Case Manager», sagt Audrey. «Unserer Meinung nach könnte der Kinderarzt diese Rolle übernehmen, alle Fäden zusammenhalten, sagen, wie es weitergeht, wer wofür zuständig ist, an welche Stellen wir uns wenden müssen und die Spezialisten koordinieren. Ein professionelles Case Management würde allen Eltern in dieser Situation unglaublich helfen!»

**«Wir haben Glück im Pech. Joséphine macht es gut. Und vor allem können wir uns glücklich schätzen, dass sie keine Schmerzen hat.»**

**AUDREY**

Mutter von Joséphine



## **ANMELDUNG FÜR DAS KMSK FAMILIEN- NETZWERK**

Möchtest du auch bei unseren KMSK Familien-Events dabei sein? Melde dich im kostenlosen KMSK Familien-Netzwerk an! Mit über 835 betroffenen Familien bieten wir eine unterstützende Gemeinschaft für Eltern von Kindern bis Ende 17. Lebensjahrs. Du kannst ausserdem kostenlos die KMSK Wissensbücher Seltene Krankheiten beziehen, erhältst das KMSK Magazin SELF CARE und Zugang zur digitalen Wissensplattform. Zudem ermöglicht dir die digitale KMSK Selbsthilfegruppe einen direkten Austausch mit 820 aktiven Müttern und Vätern. Wir freuen uns darauf, deine Familie in unserer Community willkommen zu heissen und gemeinsam Glücksmomente zu erleben!



**WEITERE  
INFORMATIONEN**

## EXPERTEN-INTERVIEW

# Der Weg zur Diagnose aus Sicht eines Kinderspitals

In den Spezialsprechstunden der Kinderspitäler werden viele Kinder mit seltenen Erkrankungen betreut. Mindestens genauso wichtig ist aber, bei der Arbeit auf der Notfall- und Bettenstation zu erkennen, wann es sich überhaupt um eine seltene Erkrankung handelt.

**KMSK: Sehen Sie häufig Patienten mit seltenen Erkrankungen im Kinderspital Aarau?**

**HK:** Das ist eine sehr gute Frage. Ich denke, uns sehen viele Kinder mit seltenen Krankheiten, deutlich häufiger als uns bewusst ist.

Der erste Schritt bei einer seltenen Krankheit ist zu realisieren, dass die Beschwerden nicht von typischen, häufigen Krankheiten resultieren, sondern tatsächlich auf eine seltene Krankheit hinweisen.

Manchmal ist sehr schnell klar, dass eine seltene Erkrankung vorliegt. Das ist z. B. der Fall, wenn der Stoffwechsel bei einem Neugeborenen völlig entgleist ist. Schwere Stoffwechselentgleisungen können das Leben des Kindes oder auch die Entwicklung stark beeinträchtigen, wenn nicht rasch und konsequent behandelt wird. Die Notfallbehandlung beginnt oft ohne, dass die exakte Krankheit schon identifiziert ist. Wir sind in der Schweiz zum Glück bestens vernetzt. Bei den Stoffwechselerkrankungen können wir uns rund um die Uhr auf kompetente Ansprechpartner in den Referenzzentren verlassen, so dass keine wertvolle Zeit verloren geht.

Parallel zu der Notfallbehandlung gelingt es oft schon innerhalb weniger Tage, die genaue Diagnose zu sichern. Der nächste Schritt ist zu planen, wie die optimale weitere Betreuung des Kindes und der ganzen Familie aussieht. Meist kommt auch hier ein Netzwerk aus den Behandelnden in der Nähe des Wohnortes des Kindes und den Experten in einem Zentrum zu tragen.

**Manchmal ist aber nicht alles so schnell klar und die Kinder und die Familien erleben einen langen, beschwerlichen Weg.**

Ja, leider ist das so. Wir haben beispielsweise auf dem Kindernotfall deutlich mehr als 30 000 Patientenvorstellungen jedes Jahr. Man kann sich vorstellen, dass es gar nicht so einfach ist aus der Vielzahl der Patienten herauszufinden, bei welchem Patienten der Durchfall, das Erbrechen, der Husten oder andere Beschwerden von einer seltenen Erkrankung und nicht von z. B. einem «normalen» Infekt herrühren. Leider haben viele Patienten keinen festen Hausarzt oder Kinderarzt mehr, hier würde wahrscheinlich schneller klar werden, dass die häufigen Arztvorstellungen kein Zufall sind.

**Können Sie uns einen solchen Fall schildern?**

Wir betreuten erst kürzlich einen 8-jährigen Knaben, der sich in den letzten Monaten einige Male mit starkem Erbrechen an verschiedenen Stellen vorgestellt hatte. Die Episoden wurden jeweils als infektiöser Magen-Darm-Infekt eingestuft. Bei der letzten Vorstellung – wieder mit schwerem Erbrechen – wurde klar, dass dies kein einfacher Magen-Darm ist, nicht zuletzt, da die Salzwerte (Elektrolyte) im Blut untypisch waren. Jetzt als es einmal «Klick» bei den Ärzten gemacht hatte, wurden zügig speziellere Blutuntersuchungen veranlasst. Es handelte sich um eine Nebennierenrindeninsuffizienz, dem sogenannten Morbus Addison. Die betroffenen Kinder und Erwachsene können nicht mehr die richtigen Hormone für Stressreaktion und die Salzregulation im Körper

herstellen und müssen diese in Tablettenform einnehmen, um lebensbedrohliche Entgleisungen zu vermeiden.

**Kommt man im Kinderspital immer zu einer Diagnose?**

Leider nein. Die andere nicht seltene Situation ist: Wir wissen, dass etwas nicht stimmt, aber wissen nicht, was die Ursache ist oder ob die Beschwerden an verschiedenen Organen viele einzelne Erkrankungen, eine unglückliche Häufung sind oder alle Symptome zu einer seltenen Krankheit gehören. In solchen Fällen treffen wir uns in sogenannten Boards, also einer Gruppe von verschiedenen Fachspezialisten, und beraten gemeinsam was dahinterstecken könnte und was die nächsten sinnvollen Schritte zur Diagnose und Behandlung sind.

In einigen Fällen dauert es Jahre, bis die richtige Diagnose – wenn es überhaupt gelingt – auch mit den Fachspezialisten aus der ganzen Schweiz, manchmal aus der ganzen Welt gestellt wird. In meinen Augen lohnt es sich immer dranzubleiben. Wir haben einen Jugendlichen inzwischen seit mehr als 10 Jahren in Behandlung, der als Kleinkind an chronischen Durchfällen, einem ausgeprägten Hautekzem und Nasennebenhöhlenentzündung litt. Es hat mehrere Anläufe und spezielle genetische Untersuchungen gebraucht, um festzustellen, dass all diese Beschwerden eine gemeinsame Ursache in einem wenig bekannten Teil des Immunsystems haben und ein XLPDR-Syndrom besteht. Durch die gute Zusammenarbeit mit den Genetikern und der Immunologie am Universitätsspital Basel haben wir herausge-





**PROF. DR. MED. HENRIK KÖHLER**

MHBA, Chefarzt und Klinikleiter KSA Kinderspital & Leiter Zentrum für Seltene Krankheiten am Kantonsspital Aarau AG, Beirat KMSK

funden, dass es durch einen glücklichen Zufall bereits ein modernes Medikament gibt, welches für schwere chronisch entzündlichen Darmerkrankung entwickelt wurde bei unserem Patienten gut wirken könnte. Erfreulicherweise wurden die Erwartungen erfüllt und die Behandlung hat gut angeschlagen. Was ich damit auch sagen möchte: Oft können wir im Vorfeld gar nicht abschätzen, welche Folgen die richtige Diagnose hat.

Leider sind die Versicherer und Kostenträger oft nicht gewillt, die Kosten für eine genetische Diagnostik zu tragen. Dies mit dem Argument, dass keine gesicherte Behandlung für eine mögliche Verdachtsdiagnose vorliegt und damit die Diagnose quasi nutzlos sei. Das ist in meinen Augen ein völlig falscher Ansatz. Erstens werden wir so nie Fortschritte machen können. Zweitens hat jeder Patient das Recht auf eine Diagnose. Drittens, dies spiele ich gerne den Kostenträgern zurück: Ohne eine gesicherte Diagnose werden Patienten mit einer nicht-diagnostizierten seltenen Erkrankung oft einer Vielzahl ungezielter, wiederholter Diagnostik oder sogar belastenden Eingriffen (MRT, Operationen etc.) zugeführt, die man sich sparen und dem Patienten ersparen kann.

Wir freuen uns, Henrik Köhler als Podiumsgast am 12. KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten vom 28.2.2025 begrüßen zu dürfen (siehe S. 19). Er wird die Sicht eines Kinderspitals auf dem Weg zur Diagnose vertreten.

«Jedes Kind hat das Recht auf eine Diagnose. Manchmal ist der Weg lang und mühsam, aber wir müssen immer dranbleiben.»

**VORSTELLUNG INTERESSENSGRUPPE COLLÈGE A**

Die acht grössten Kinderkliniken der Schweiz in Aarau, Basel, Bern, Genf, Lausanne, Luzern, St. Gallen und Zürich sind historisch in der Interessensgruppe Collège A unter dem Dach der Fachgesellschaft pädiatrie schweiz zusammengeschlossen.

Alle Collège A Kliniken haben ein von der kosek (Nationale Koordination Seltene Krankheiten) anerkanntes Zentrum für seltene Krankheiten und sind insbesondere mit den Spezialgebieten eng vernetzt. Neben den stark vertretenen universitären Interessen an Forschung und Lehre ist die Weiterbildung in der Kinder- Jugendmedizin ein Hauptfokus. Seit Jahren besteht ein Austausch mit Assistenzärzt\*innen im Weiterbildungscurriculum Pädiatrie. So können die angehenden Pädiater\*innen von der breiten Expertise (Basispädiatrie bis hochspezialisierte Medizin) an mehreren Standorten profitieren.

2023 wurde das online Fortbildungsformat der «Collège A Lecture Series» begonnen, die schweizweit gestreamten Vorlesungen tragen damit zur qualitativen Weiterbildung in allen Kinderkliniken bei.

Die Collège A Kliniken sind Gründungsmitglieder des Forschungsnetzwerks SwissPedNet sowie des Vereins SwissPedDose. Diese nationale Datenbank zur Dosierung von Arzneimitteln bei Kindern hat zum Ziel, die Sicherheit des Arzneimitteleinsatzes bei Kindern und Neugeborenen zu erhöhen.

In einer Zeit, in der die gesundheitspolitischen Rahmenbedingungen für die Kinder- und Jugendmedizin immer schwieriger werden, versteht sich das Collège A als wichtige Stimme der Pädiatrie und setzt sich für eine optimale Medizin für die Jüngsten ein.

Prof. Dr. med. Henrik Köhler, Präsident Collège A

YARA, GLIEDERGÜRTEL-MUSKELDYSTROPHIEN LGMD

# Wissen heilt nicht, aber Wissen hilft

Als Sarah per Zufall in der mobilen App des Krankenhauses auf die medizinischen Dokumente ihrer Tochter Yara stiess, offenbarte sich ihr eine erschütternde Wahrheit. Ohne Vorwarnung erfuhr sie so von einer möglichen Diagnose, die die Fachpersonen ihr bisher verschwiegen hatten.

## MICHELLE SIEBER

Die Digitalisierung hat auch im Gesundheitswesen Einzug gehalten. Eine neu entwickelte App ermöglicht den beteiligten Fachpersonen sowie der betroffenen Familie, den Zugriff auf alle medizinischen Dokumente. Relevante Befunde, Berichte und weitere Dokumente werden von den involvierten Expert\*innen hochgeladen und im Benutzerprofil des kranken Kindes gespeichert. Sarah, die Mutter der achtjährigen Yara, wollte sich mit dem neuen digitalen Tool vertraut machen und entdeckte dabei zufällig höchst relevante Dateien. Es handelte sich um einen Briefwechsel zwischen verschiedenen Ärzten ihrer Tochter. Sarah las, dass die Ärzte bei Yara den dringenden Verdacht auf eine Form von Gliedergürtel-Muskeldystrophien (LGMD) hatten. Die Mutter war über den Inhalt sehr erschrocken, da sie bis zu diesem Zeitpunkt nur darüber informiert worden war, dass bei Yara eine Art genetische Muskelerkrankung vermutet wurde. Die starke Vermutung, dass es sich dabei konkret um die seltene Krankheit LGMD handeln könnte, behielten die involvierten Fachpersonen für sich.

Als sie kurz vor dieser Entdeckung mit Yara in der Neuropädiatrie war, wurde ihr gesagt, sie solle die Zeit mit ihrer süssen Tochter geniessen – solange es noch möglich sei. Sarah fühlte damals, dass die Fachpersonen genau wussten, welche Diagnose bei Yara vermutet wurde. «Ich denke, dass sie darüber geschwiegen haben, um uns als Familie zu schonen», erzählt Sarah.

Nach der Entdeckung in der App, begann die Familie sofort mit der Recherche und wollte alles über LGMD erfahren.

Da es sich dabei aber um eine ganze Gruppe von Muskelkrankheiten mit zahlreichen Subtypen handelt, konnten sie keine konkreten Anhaltspunkte über die weitere Entwicklung ihrer Tochter erfahren. «Es war, als würden wir im Trüben fischen», erzählt Sarah.

## ENDLICH KLARHEIT!

Die Genetikerin war die erste Fachperson, die mit der Familie offen über die Vermutung auf Gliedergürtel-Muskeldystrophien sprach. Sie war sehr überrascht, als sie erfuhr, dass die Eltern nicht darüber informiert wurden. Schliesslich ging aus den Dokumenten in der App klar hervor, dass es keine Zweifel auf den Verdacht der Diagnose LGMD gab.

Voller Ungeduld wartete die Familie mehr als einen Monat auf den wichtigen Termin bei der Neuropädiatrie. Doch es wurden keine Informationen zur Krankheit weitergegeben. Die Eltern suchten danach den Kontakt zum zuständigen Kinderarzt, um endlich Gewissheit zu erlangen. Endlich sprach ein Arzt offen über den Verdacht auf LGMD. Er erklärte, dass die Fähigkeiten, die Yara bereits verloren hatte, nicht wieder zurückkehren würden. Aufgrund der starken Ausprägung der Krankheit bei Yara, kann auch mittels Physiotherapie keine Verbesserung erzielt werden. Dies war für die Eltern ein riesiger Schock! Denn bei ihrer Recherche im Internet lasen sie von zahlreichen Fällen, in denen Physiotherapie half, die Muskeln wieder zu stärken und die Lebensqualität somit erheblich zu verbessern.

## VERSTÄNDNIS UND UNTERSTÜTZUNG

Der Arzt überweist die kleine Yara an

das genetische Labor, um Blutproben für den Gentest abzugeben. Im genetischen Labor fühlte sich die Familie zum ersten Mal verstanden und unterstützt. «Die Mitarbeitenden waren sehr herzlich, hilfsbereit und nahmen sich Zeit für all unsere Fragen. Sie erklärten uns den gesamten Prozess des Gentests ausführlich», erzählt Sarah. Diese positive Erfahrung gab der Familie wieder Sicherheit und brachte das Vertrauen in medizinische Fachpersonen zurück.

## WARTEN AUF DIE ZUSAGE DER KOSTENÜBERNAHME

Derzeit warten die Familie und das genetische Labor auf die Kostenübernahme der Krankenkasse, um den Gentest durchzuführen. Es ist bereits klinisch erwiesen, dass Yara von LGMD betroffen ist, doch um welchen Typ es sich genau handelt, kann nur mittels Gentest geklärt werden. Der ältere Bruder Nanuk (10) sowie die kleine Schwester Vayana (5) sind ebenfalls von einer seltenen Krankheit betroffen. Nun äusserte sich der Verdacht, dass die Geschwister zusätzlich eine mildere Form der Gliedergürtel-Muskeldystrophie aufweisen könnten. Ihre Bewegungen wirken tapsig und sie zeigen ebenfalls leichte Störungen im Bewegungsapparat.

## EINE UNGEWISSE ZUKUNFT

Yara ist mittlerweile so stark in ihrer Bewegungsfähigkeit eingeschränkt, dass sie oft schon mittags völlig erschöpft ist. «Wenn sich Yara bewegt, atmet sie so schwer, als würde jemand einen Marathon mit zusätzlichen Gewichten laufen», berichtet Sarah. Die Eltern müssen sich damit auseinandersetzen, dass sich Yaras Zustand weiterhin verschlechtert.



Fotos: Jörg Föhlin



Sie sehen, wie die Muskelkraft täglich rapide nachlässt. Ohne Hilfe kann sie fast keine Treppen steigen und ihre Beine kaum mehr durchstrecken, weshalb sie oft einsackt. Zurzeit kann sie sich noch ohne Gehhilfe oder Rollstuhl fortbewegen, wird aber irgendwann darauf angewiesen sein. Ohne eine offizielle Diagnose kann die Familie die notwendige Unterstützung bei der Krankenkasse nicht beantragen. Sarah wäre über psychologische Unterstützung in dieser schwierigen Zeit sehr dankbar. Leider ist dies aber aufgrund der langen Wartezeiten nicht möglich. Yaras tägliche Erschöpfung und zunehmende Bewegungseinschränkungen belasten die ganze Familie schwer. Die Ungewissheit über den genauen Typ der Krankheit und die fehlende Unterstützung lassen die Familie oft verzweifeln. Trotz aller Herausforderungen suchen sie nach Möglichkeiten, Yara das bestmögliche Leben zu bieten und kämpfen unermüdlich um jede Hilfe, die sie bekommen können!

Wir freuen uns, Sarah als Podiumsgast am 12. KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten vom 28.2.2025 begrüßen zu dürfen (siehe S. 19). Ihr Fokus wird «Wissen heilt nicht, aber Wissen hilft» sein.



## DIE WICHTIGSTEN ERKENNTNISSE

- Transparenz und eine offene Kommunikation im Umgang mit den Angehörigen sind von höchster Relevanz, damit diese das Vertrauen in die Fachpersonen nicht verlieren. Regelmässige Updates, ehrliche Gespräche und eine klare Darstellung der nächsten Schritte können dazu beitragen, Missverständnisse zu vermeiden und die Familien in den Prozess einzubinden.
- Ein effektives Case Management ist unabdingbar, damit die Familie entlastet und nicht zusätzlich belastet wird. Ein engagiertes und koordiniertes Team von Fachpersonen, das als zentrale Anlaufstelle dient, kann medizinische und administrative Schritte effizienter gestalten und den Familien wertvolle Zeit und Energie sparen.
- Die Digitalisierung im Gesundheitswesen bietet nicht nur Vorteile, sondern birgt auch Gefahren. Eine gute Implementierung der Technologie und eine ausführliche Schulung aller Nutzenden ist daher zwingend nötig.

## EXPERTEN-BEITRAG

# Die Komplexität der Medizinischen Genetik im Fokus

Die Welt der Gentests ist ein Labyrinth aus Daten und Möglichkeiten, die ohne die richtige Expertise schnell zu Verwirrung und Fehldiagnosen führen kann. Ihre Durchführung und Interpretation erfordern ein hohes Mass an Fachkenntnissen und Einfühlungsvermögen gegenüber den betroffenen Familien.

## PROF. DR. MED. ANITA RAUCH

In der Schweiz dürfen Gentests für seltene Krankheiten nur von Fachärzt\*innen für Medizinische Genetik oder aus dem jeweiligen Spezialgebiet veranlasst werden. Diese Einschränkung ist notwendig, da die Entscheidung, ob ein Gentest durchgeführt werden soll und welcher Test am sinnvollsten ist, viel Fachwissen erfordert. Die Ergebnisse sind oft komplex und ihre korrekte Interpretation setzt ebenfalls spezielle Kenntnisse voraus. Wenn zum Beispiel ein Spezialist für kindliche Hautkrankheiten den Verdacht auf eine bestimmte erbliche Krankheit hat, wird er oder sie den gezielten Gentest vielleicht selbst veranlassen. Insbesondere wenn die Krankheit aber komplexer ist und mehr als nur ein Problem vorliegt, erfolgt zunächst eine Zuweisung zu Fachärzten für Medizinische Genetik, damit sie das Kind und die Kranken- und Familiengeschichte mit ihren Spezialkenntnissen anschauen und dann beurteilen, ob und welcher Gentest sinnvoll ist.

## Wer bezahlt Gentests?

In der Regel ist die Grundversicherung der Krankenkasse für die Kostenübernahme von Gentests zuständig. Wenn der Gentest zur Anerkennung eines Geburtsgebrechens bei der Invalidenversicherung (IV) führt, kann es sein, dass die IV dann nachträglich die Kosten übernimmt. Wenn ein Kind schon bei der IV für ein Geburtsgebrecen gemeldet und anerkannt ist, übernimmt die IV auch manchmal die Kosten für genetische Tests, jedoch muss sie nicht und dann wäre wieder die Grundversicherung zuständig. Bevor die Versicherungen die Kosten für einen Gentest für seltene Krankheiten übernehmen können, muss ein sogenanntes Kostengutsprache gesuch gestellt werden, worin der Arzt, der den Test veranlassen wird, begründen muss, warum der Test bei diesem Kind zweckmässig und wirtschaftlich ist. Leider kann dieser Vorgang sehr langwierig und mühsam sein.

## Wie funktionieren Gentests?

Die meisten Gentests basieren auf einer Blutprobe, bei der DNA aus weissen Blutkörperchen isoliert wird. Bei manchen seltenen Krankheiten sind andere Zellen wie Haut, Haar, Speichel oder Urin nötig, um genetische Defekte festzustellen. Tests variieren von einfachen, gezielten Analysen bis hin zu umfangreichen Verfahren wie chromosomaler Mikroarray-Analyse und Hochdurchsatzsequenzierung. Diese komplexeren Verfahren untersuchen die Anzahl und Reihenfolge der Gene auf Defekte. Gentests können schnell oder langwierig sein, abhängig vom Verfahren und der Dringlichkeit, wie zum Beispiel beim Verdacht auf das Down-Syndrom oder bei Neugeborenen mit Verdacht auf spinale Muskelatrophie. Gentests in Schwangerschaften müssen ebenfalls vordringlich bearbeitet werden.

## Was tun, wenn keine Diagnose gefunden wurde?

Da das Wissen über Krankheitsgene stetig wächst, kann es sein, dass die Krankheitsursache nicht gleich gefunden wird, obwohl man annimmt, dass es eine geben muss. Ausserdem werden die Techniken zur Hochdurchsatzsequenzierung stetig weiterentwickelt, so dass es immer wieder neue, bessere Methoden gibt und immer mehr Gendefekte erkannt werden können. Deshalb lohnt es sich jeweils nach ein paar Jahren



PODCAST

## Einblicke in die Medizinische Genetik

«Die Entscheidung für oder gegen einen Gentest erfordert nicht nur fachliches Wissen, sondern auch Einfühlungsvermögen und Verständnis für die Bedürfnisse der Betroffenen.»

einen neuen Anlauf zur erneuten Abklärung zu machen. Manchmal werden neue Methoden schon im Rahmen von Forschungsprojekten angeboten, bevor sie in die reguläre Diagnostik überführt werden.

### Was folgt nach der Diagnose?

Genetische Diagnosen sind oft schwer zu verarbeiten, da sie Gewissheit über lebenslange Krankheiten bringen. Es ist wichtig, die Diagnose in einem ausführlichen Gespräch zu übermitteln, da es auch unterschiedliche Krankheitsverläufe gibt. Nicht jede genetische Krankheit bedeutet eine Katastrophe und es existieren zunehmend effektive Behandlungsmöglichkeiten. Beispielsweise ermöglicht die moderne Therapie bei spinaler Muskelatrophie und Mukoviszidose (Zystische Fibrose) eine fast normale Entwicklung. Um eine gleich gute Behandlung für alle Kinder und Erwachsenen mit seltenen Krankheiten in der Schweiz zu gewährleisten, werden Netzwerke für seltene Krankheiten aufgebaut. Diese verbinden Referenzzentren mit anderen Gesundheitsdienstleistern und Patientenvertretungen. Bei dem Netzwerk SwissITHACA, das sich mit seltenen Entwicklungsstörungen befasst, beteiligt sich der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten aktiv. Die Kosek-Homepage bietet eine Übersicht über alle Netzwerke. Die Reaktionen auf genetische Diagnosen sind individuell: Manche ziehen sich zurück, andere werden aktiv und engagieren sich, und wieder andere zeigen Frustration oder Wut. Psychologische Unterstützung, die in grösseren Kinderspitälern angeboten wird, sowie Sozialberatung und Selbsthilfegruppen können bei der Krankheitsbewältigung helfen. Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten bietet Informationen, Austauschmöglichkeiten und Unterstützung bei Mobilitätshilfen oder Therapien an.

Nach dem Schock einer genetischen Diagnose verspüren viele eine gewisse Erleichterung, da die oft verzweifelte Suche nach Erklärungen endet und Klarheit über die Probleme des Kindes entsteht. Eine genetische Diagnose ist auch für die Familienplanung entscheidend, da sie Risiken für weitere Kinder einschätzen lässt und Möglichkeiten der Vorsorge aufzeigt. Bei Fragen rund um die Familienplanung kann man sich an Fachärzt\*innen für Medizinische Genetik wenden.



Foto: Jörg Föhn

### PROF. DR. MED. ANITA RAUCH

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

Prof. Dr. med. Anita Rauch leitet an der Universität Zürich das Institut für Medizinische Genetik. Dort beschäftigt sie sich mit Behinderungen und Krankheiten, die durch Erbanlagen verursacht werden. Mit Prof. Stefan Ribler spricht sie über die komplexe Thematik und wie Eltern durch einen Test eine Diagnose und somit auch Bewältigungsmethoden erhalten können. In der Arbeit mit den oft noch werdenden Eltern spielen psychologische Aspekte sowie auch ethische Überlegungen eine grosse Rolle. Zudem besprechen Sie den aktuellen Stand der Forschung und welche Rolle die nationale Vernetzung dabei spielt. Sie ist zudem Präsidentin des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten.



PODCAST BY  
PROF. STEFAN RIBLER

Wir freuen uns, Anita Rauch als Referentin und Podiumsgast am 12. KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten vom 28.2.2025 begrüßen zu dürfen (siehe S. 19). Ihr Fokus ist die Komplexität der Medizinischen Genetik.

## KMSK STUDIE

# Wie haben betroffene Familien den Weg zur Diagnose erlebt?

Mittels einer Online-Umfrage wollten wir herausfinden, wie betroffene Familien den Weg zur Diagnose erlebt haben oder derzeit noch erleben. Die Ergebnisse waren teils erschreckend und zeigen klar auf, wo noch Handlungsbedarf und Verbesserungspotenzial vorhanden ist.

## MICHELLE SIEBER

Die Online-Umfrage wurde vom Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten an alle 835 betroffenen Familien im KMSK Netzwerk gesendet. 120 Familien nahmen daran teil und ermöglichten uns spannende Einblicke.

## DIE ZEIT VOR DER DIAGNOSE

Bevor eine konkrete Diagnose gestellt wird, herrscht bei den meisten Eltern grosse Unsicherheit, unzählige offene Fragen stehen im Raum und der Kampf, ernst genommen zu werden, verlangt enorm viel Energie. Zusätzlich belasten die Ratlosigkeit der Fachpersonen und die vielen Abklärungstermine die Familien. Manche berichten von einer guten Begleitung durch diverse Fachpersonen oder dem familiären Umfeld in dieser schwierigen Zeit. Andere fühlten sich von der Familie, den Behörden und den Fachpersonen im Stich gelassen. Nur gerade 8 Prozent gaben an, dass sie darauf hingewiesen wurden, dass es in der Schweiz Zentren für seltene Krankheiten gibt und wurden an diese verwiesen. Viele Teilnehmende der Umfrage hätten sich speziell von der Ärzteschaft mehr Unterstützung in der Zeit vor der Diagnose gewünscht.

## VORBEREITUNGEN FÜR DEN GENTEST

Während den Vorbereitungen auf den Gentest, begegnen die Eltern unterschiedlichsten Herausforderungen. Sei es in der Kommunikation mit Fachpersonen oder in Abklärungen mit der Krankenkasse/IV. Viele beschreiben diese Zeit als zermürend, frustrierend und zeitaufwändig. Viele Eltern berichteten in der Umfrage von einer sehr langen und nervenaufreibenden Wartezeit auf eine Kostengutsprache von der Krankenkasse/IV. Die Eltern warteten mehrere Monate oder Jahre darauf, dass der Gentest bei ihrem Kind durchgeführt und die hohen Kosten dafür übernommen werden. Dagegen dauerte die Auswertung des Bluttests dann bei den meisten nur wenige Wochen. Doch nicht bei allen verlief diese Phase problemlos: Eltern teilten uns mit, dass eingereichte Blutproben oder das erforderliche Formular bei der zuständigen Stelle verloren gingen. Bei anderen mussten diverse Tests vor dem eigentlichen Gentest mehrmals wiederholt werden, da die Auswertung fehlerhaft war. Dies führte zu «unnötigen Wartezeiten» und «mühsamen Verzögerungen».

## KOSTENÜBERNAHME FÜR DEN GENTEST

Die Krankenkasse/IV übernahm bei 51 Prozent der Befragten die Kosten für den Gentest. Bei einigen wurde der Antrag auf eine Kostenübernahme jedoch erst nach mehreren Einsprachen bewilligt. Vier Familien berichteten, dass die Kosten vom zuständigen Labor übernommen wurden und sie ihnen im Gegenzug dafür die Daten anonym zu Forschungszwecken zur Verfügung stellten. Elf Familien berichteten, dass sie die hohen Kosten für den Gentest komplett oder teilweise aus eigener Tasche bezahlen mussten. Zwei weitere Elternteile gaben zudem an, dass sie nach Ablehnung der Kostengutsprache einen Gentest im nahen Ausland durchführen liessen, damit die finanzielle Belastung nicht so hoch ausfiel.

## MANGELNDE PSYCHISCHE UNTERSTÜTZUNG

Die Ungewissheit sei unerträglich gewesen und hat die Eltern an ihre Grenzen gebracht. Alles unter einen Hut zu bekommen und dabei die Beziehung zum Partner/zur Partnerin oder den anderen Kindern nicht zu vernachlässigen, fiel den allermeisten sehr schwer. Die grosse Frage nach dem «Warum» und die Ungewissheit, wie es in Zukunft weitergehen wird, ist eine enorme psychische Belastung für die ganze Familie. Daher ist es umso schockierender, dass 67 Prozent der Befragten angaben, dass sie als Eltern keinerlei psychische Unterstützung erhielten. Nur gerade 8 Prozent gaben an, dass sie in dieser belastenden Phase ausreichend betreut wurden.

## KEINE DIAGNOSE

Eltern, die nach einem Gentest keine Diagnose für die Krankheit ihres Kindes erhielten, sprechen von einer enormen Belastung. Eine deutliche Mehrheit fühlt sich vom persönlichen Umfeld und den Fachpersonen nicht ernstgenommen und kämpft damit, diese «Last» allein zu bewältigen. Sie erzählen, dass sie ohne eine Diagnose bei ihrem Umfeld auf Unverständnis stossen. Einige berichten sogar, dass ihnen vorgeworfen wird, dass alles nur inszeniert sei und ihr Kind von keiner seltenen Krankheit betroffen sei. Auch die Frage nach einer Ansprechperson oder einer geeigneten Behandlung blieben unbeantwortet. In vielen Fällen sind die Fachpersonen ratlos, wodurch sich viele Eltern überfordert und alleingelassen fühlen. Keine Diagnose zu haben,

bedeutet auch, dass die Kosten für viele Medikamente oder Therapien von der Krankenkasse/IV nicht gedeckt werden. Somit führt es zu einer immensen finanziellen Belastung für diese Familien.

### **NACH DER DIAGNOSE**

Nach der Diagnose beginnt für die ganze Familie ein neuer Lebensweg. Die Krankheit ihres Kindes hat nun endlich einen Namen. 70 Prozent der Befragten erhielten die Diagnose in einem persönlichen Gespräch, 12 Prozent per Telefon und 3 Prozent per E-Mail. Trotz dieser wichtigen Klarheit berichteten 81 Prozent der Befragten, dass es in ihrem Fall kein ausreichendes Case Management gab oder gibt. Nur 9 Prozent gaben an, ein optimales Case Management zu haben. Zudem wurden lediglich 20 Prozent der Befragten ausreichend über die ihnen zustehenden Unterstützungsleistungen informiert.

### **CHANCEN UND RISIKEN**

Die IV führt ein Register, in dem viele Geburtsgebrechen aufgelistet und nummeriert sind. Dank einer eindeutigen Diagnose erhielten viele Betroffene eine Geburtsgebrechens-Ziffer von der IV. Dies führt in den meisten Fällen dazu, dass die Kosten für Medikamente, Therapien und Hilfsmittel von der IV übernommen werden. Viele Eltern berichten von einer enormen finanziellen Entlastung und einer besseren Unterstützung bei Anträgen auf heilpädagogische Kindergärten und Schulen. Leider gilt das nicht für alle. Wenn es für die seltene Krankheit keine entsprechende Geburtsgebrechens-Ziffer gibt, wird sie von der IV nicht anerkannt. Begleitscheinungen oder zusätzliche Beeinträchtigungen, die nicht direkt mit dem Geburtsgebrechen in Verbindung stehen, werden im Register der IV ebenfalls nicht berücksichtigt. Dies bedeutet für die Eltern «ein stetiger Kampf mit den Behörden» um Kostenübernahmen.

### **FLUCH ODER SEGEN?**

54 Prozent der Befragten gaben an, dass sie froh sind, eine Diagnose für die Krankheit ihres Kindes zu haben. Die Diagnose hat ihnen geholfen, die Symptome besser zu verstehen und nach vorne zu schauen. Gezielte Therapien und der Austausch mit anderen Eltern von betroffenen Kindern seien nun endlich möglich. Zudem kann das Umfeld der Familie die Krankheit besser nachvollziehen, was zu mehr Verständnis führt.

Diejenigen, die nicht froh über eine Diagnose sind, begründeten es damit, dass man alles über die Krankheit erfahren möchte. Im Internet finden sich viele Worst-Case-Szenarios und traurige Schicksale. Die Eltern machen sich ein Bild davon, wie die Zukunft ihres Kindes aussehen wird, welche Einschränkungen noch auftreten können, und welche ungefähre Lebenserwartung prognostiziert wird. Diese Informationen überfordern viele und können die Angst um das eigene Kind verstärken.

Die Ergebnisse verdeutlichen, dass der Weg zur Diagnose mit zahlreichen Herausforderungen verbunden ist. Trotz wertvoller Unterstützung durch einzelne Fachpersonen und Institutionen, bleibt viel Verbesserungspotenzial, um betroffene Familien in dieser schwierigen Zeit besser zu begleiten und zu entlasten.

## Hilfestellung

Um diese Familien nach der Diagnose Seltene Krankheit auf ihrem neuen Lebensweg vertrauensvoll zu begleiten, wurde der gemeinnützige Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten am 20.2.2014 durch Manuela Stier gegründet.

### **FAMILIEN FINANZIELL UNTERSTÜTZEN**

Finanzielle Hilfe ist einer der Schlüssel zur Entlastung der Familien. In den letzten zehn Jahren konnte der Förderverein rund CHF 3.3 Millionen an betroffene Familien ausbezahlen. Dieser Betrag geht weit über Zahlen und Statistiken hinaus – er steht für das Lächeln auf den Gesichtern von Eltern, die sich endlich die benötigte Therapie oder Hilfsmittel leisten können, und für die Erleichterung von Eltern, die sich keine Sorgen mehr um finanzielle Belastungen machen müssen.

### **FAMILIEN VERBINDEN**

Zehn Jahre, 835 Familien, eine dynamische Gemeinschaft. Der Förderverein bringt betroffene Familien aus der ganzen Schweiz zusammen, die in ihrem Alltag mit ähnlichen Herausforderungen konfrontiert sind. Insgesamt 11 000 kleine und grosse Gäste durften wir an unseren kostenlosen KMSK Familien-Events begrüßen, die nicht nur dem Austausch dienen, sondern auch Glücksmomente und neue Energie schaffen. Ebenso sind 820 Eltern aktiv in der digitalen Selbsthilfegruppe mit dabei.

### **WISSENSTRANSFER**

Die Entlastung erfolgt auch über den kontinuierlichen Wissenstransfer zum Thema Seltene Krankheiten bei Kindern für Eltern, Fachpersonen und Auszubildende. Aus diesem Grund bündeln wir Wissen und stellen dieses kostenlos zur Verfügung. Dazu zählen die digitale KMSK Wissensplattform Seltene Krankheiten (d/f/i/e), die sechs KMSK Wissensbücher Seltene Krankheiten, das KMSK Magazin SELFCARE sowie das jährlich stattfindende KMSK Wissens-Forum mit Live-Streaming zum Internationalen Tag der seltenen Krankheiten.



WEITERE  
INFORMATIONEN  
[WWW.KMSK.CH](http://WWW.KMSK.CH)

## EXPERTEN-BEITRAG

# Die Herausforderungen von der Diagnose zur Therapie

Seit 2019 besteht eine äusserst positive Zusammenarbeit zwischen Roche und dem Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK). Diese Kooperation ermöglicht es uns, zahlreiche KMSK Projekte zu unterstützen und somit einen wertvollen Beitrag zur Forschung und Unterstützung von Betroffenen seltener Krankheiten zu leisten.



ALEXANDRA SCHMID, MSC PHARM.

Head of Patient Partnership,  
Roche Pharma Schweiz (AG)

«Bei Roche Patient Partnership ist die Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen ein essenzieller Bestandteil unserer täglichen Arbeit. Langjährige Partnerschaften wie mit dem Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten ermöglichen innovative und patientenzentrierte Initiativen. Gemeinsam schaffen wir eine bessere Zukunft für Betroffene und ihre Familien.»

## ZUSAMMENARBEIT UND FORSCHUNG FÜR SELTENE KRANKHEITEN

Wir bei Roche sind dankbar für den offenen Austausch in der Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen. Die Kooperation mit Manuela Stier, der Geschäftsführerin von KMSK, hat sich zu einer vertrauensvollen und wertvollen Partnerschaft entwickelt. Die gemeinsame Arbeit hat sich nicht nur als förderlich für die wissenschaftliche Forschung erwiesen, sondern auch als sehr bereichernd für alle Beteiligten herausgestellt. Die Expertise und das Engagement von KMSK ergänzen sich optimal mit den Ressourcen und dem Know-how von Roche. Wir freuen uns aus diesem Grund ausserordentlich, am 28. Februar 2025 das 12. Wissensforum für seltene Krankheiten hier in Basel als Gastgeberin ausrichten zu dürfen.

## BEDEUTUNG DER FORSCHUNG FÜR SELTENE KRANKHEITEN

Seltene Krankheiten betreffen oft Kinder und stellen für ihre Angehörigen eine besondere Herausforderung dar.

Seltene Krankheiten sind oft genetischer Natur, was die Forschung und Entwicklung von Therapien besonders anspruchsvoll macht. Die geringe Anzahl von Betroffenen weltweit erschwert zudem die klinische Forschung, da es eine Herausforderung ist, ausreichend Studienteilnehmer zu finden. Innovationen in diesem Bereich sind jedoch von grosser Bedeutung, da sie nicht nur das Verständnis der Krankheiten verbessern, sondern auch neue Diagnose- und Therapiemöglichkeiten eröffnen. Für die Betroffenen und deren Familien bedeutet dies Hoffnung. Oftmals sind betroffene Kinder und ihre Familien über Jahre hinweg auf der Suche nach einer Diagnose, was sowohl emotional als auch finanziell sehr belastend sein kann. Die Daten aus der von KMSK initiierten Erhebung untermauern diese Erkenntnisse (s.S. 14). Eine frühzeitige Diagnose und Behandlung kann die Lebensqualität der Betroffenen erheblich verbessern und in manchen Fällen sogar lebensrettend sein.

## DER WEG ZUR DIAGNOSESTELLUNG

Da seltene Krankheiten wenig erforscht und schwer zu erkennen sind, kann dies zu einer verzögerten Diagnose und Verlängerung von lebenswichtigen Behandlungen führen. Oftmals sind die Symptome unspezifisch und werden leicht mit anderen, häufigeren Krankheiten verwechselt. Viele Betroffene durchlaufen deshalb eine Odyssee von Arztbesuchen, Fehldiagnosen und ineffektiven Behandlungen, bevor die richtige Diagnose gestellt wird.

Ein weiterer Aspekt, der die Diagnose verzögert, ist der Mangel an spezialisierten Ärzten und Diagnoselaboren. Seltene Krankheiten erfordern spezifische Tests und umfangreiche genetische Analysen, die nicht allorts verfügbar sind. Essenziell für einen erfolgreichen Diagnoseprozess sind auch das Wissen und die Erfahrungen der Fachpersonen. Daher ist es wichtig, dass auch die Öffentlichkeit und betroffene Familien so schnell wie möglich die nötigen Informationen erhalten und über sel-



tene Krankheiten aufgeklärt werden, um den Zugang zu spezialisierten Zentren zu erleichtern und die Zeit bis zur Diagnose zu verkürzen.

#### **WORAUF LEGT ROCHE IN DER ZUSAMMENARBEIT MIT PATIENTENORGANISATIONEN BESONDEREN WERT?**

Für Roche sind in der Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen drei Punkte von zentraler Bedeutung: Das Verständnis der Patienten-Bedürfnisse, die Vernetzung von Betroffenen untereinander sowie mit Fachpersonen, und der Zugang zu wichtigen Informationsquellen zur Förderung eines besseren Verständnisses, dem sogenannten Patienten-Empowerment. Bei allen Partnerschaften mit Patientenorganisationen werden Prinzipien und Standards wie Integrität, Unabhängigkeit, Respekt, Fairness und Transparenz eingehalten.

#### **FORTSCHRITTE DURCH INNOVATIVE ANSÄTZE**

Ein bemerkenswertes Beispiel für den Fortschritt in der Forschung und Diagnostik ist die Arbeit von Roche im Bereich der spinalen Muskelatrophie (SMA). Seit Anfang dieses Jahres existiert in der Schweiz ein systematisches Neugeborenen-Screening für SMA. Durch das Screening wird eine frühe Diagnose direkt nach der Geburt gewährleistet. Eine frühe Diagnose ermöglicht eine sofortige Behandlung, was das Fortschreiten der Krankheit verlangsamen oder verhindern kann. Roche hat in enger Zusammenarbeit mit Ärzten, die wiederum mit Gesundheitsbehörden, medizinischen Fachgesellschaften und Patientenorganisationen kooperierten, das Screening-Programm erfolgreich umgesetzt. Dies zeigt, wie wichtig Zusammenarbeit und Partnerschaften in der medizinischen Forschung sind. Gebündelte Ressourcen und Expertisen können bedeutende Fortschritte erzielen, die das Leben vieler Menschen verbessern.

Zusätzlich engagiert sich Roche auch in einem bemerkenswerten Projekt, nämlich der App «Focus Me». Diese App ermöglicht es Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörigen, sich zu vernetzen und gegenseitig zu unterstützen. Entstanden aus einem Patienten-Workshop im Jahr 2018, in dem der Bedarf nach Vernetzung deutlich wurde, richtet sich «Focus Me» zunächst an Brustkrebspatientinnen und zählt mittlerweile über 1 000 Nutzerinnen in der Schweiz, Deutschland und der Slowakei. Die App bietet Patienten ein sicheres Umfeld für den Austausch mit oder nach einer schweren Diagnose. Seit Mitte 2024 kooperiert auch der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten mit «Focus Me».

#### **UNTERSTÜTZUNG FÜR BETROFFENE UND IHRE FAMILIEN**

Neben der wissenschaftlichen Forschung ist es für Roche auch von grosser Bedeutung, Betroffene und ihre Familien zu unterstützen. Dies geschieht durch Bereitstellung von Informationen und Unterstützung von Patientenorganisationen, z.B. für Veranstaltungen. Ziel ist nicht nur die medizinische Unterstützung, sondern auch emotionale und soziale Hilfe anzubieten.

Durch Informationsmaterialien und Aufklärungsarbeit möchte Roche das Bewusstsein für seltene Krankheiten erhöhen und dazu beitragen, dass Betroffene schneller die Hilfe und Unterstützung erhalten, die sie benötigen.

«Es freut mich sehr, die Innovationen von Roche in der Forschung und Diagnostik bei seltenen Krankheiten wie SMA oder Hämophilie zu sehen. Dank der Zusammenarbeit mit Gesundheitsbehörden und Patientenorganisationen wurde in der Schweiz ein systematisches Neugeborenen-Screening für SMA eingeführt. Frühzeitige Diagnose und Behandlung verbessern das Leben vieler Menschen erheblich.»

**DR. MED. KATHARINA GASSER**

General Manager Roche Pharma (Schweiz) AG

Wir freuen uns, Katharina Gasser als Referentin und Podiumsgast am 12. KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten vom 28.2.2025 begrüßen zu dürfen (siehe S. 19). Ihr Referat behandelt die Herausforderungen von der Diagnose zur Therapie.



### **WICHTIGE ERKENNTNISSE**

- Die Partnerschaft zwischen Roche und dem Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten ist ein Beispiel für eine erfolgreiche Zusammenarbeit im Gesundheitswesen. Gemeinsam initiierte Projekte, bringen wissenschaftlichen Fortschritt und verbessern das Leben der Betroffenen.
- Die App «Focus Me» und das Neugeborenen-Screening für SMA sind zwei herausragende Initiativen, die die Wichtigkeit der Zusammenarbeit verdeutlichen und Hoffnung für viele Familien bringen.
- Roche setzt sich dafür ein, dass Betroffene und ihre Familien die notwendige Unterstützung erhalten, um das Leben der Betroffenen spürbar zu erleichtern.

WISSENSTRANSFER SELTENE KRANKHEITEN

# KMSK Wissens-Forum zum Tag der seltenen Krankheiten

Jährlich veranstaltet der Förderverein das KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten. Durch Referate und Podiumsdiskussionen entsteht ein intensiver Austausch zwischen betroffenen Eltern und Fachpersonen. Es ist eine wichtige Informationsquelle und erhöht zugleich die Aufmerksamkeit der Medien und der breiten Öffentlichkeit.



Foto: Jörg Föhn



«Damit Wissen wirkt, muss es zugänglich gemacht und diskutiert werden. Dieses Ziel verfolgt das KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten des Fördervereins auf erfolgreiche Art und Weise.»

**PROF. STEFAN RIBLER**

Dozent Soziale Arbeit, Ostschweizer Fachhochschule



Foto: ZVG

## RÜCKBLICK

Der Förderverein feierte im Februar 2024 sein zehnjähriges Jubiläum und lud anlässlich des Internationalen Tages der seltenen Krankheiten zum 11. KMSK Wissens-Forum 2024 im KKL Luzern zum Thema «Seltene Krankheiten – Case Management und Digitalisierung entlasten Eltern» ein. Ein umfassendes Case Management ist unerlässlich für Familien mit Kindern, die an seltenen Krankheiten leiden. Die individuellen Anforderungen dieser Krankheiten erfordern

eine massgeschneiderte Koordination und Kommunikation zwischen allen beteiligten Akteuren, um die Eltern bei der Umsetzung und Planung zahlreicher Termine zu entlasten. Melanie Willke von der Interkantonalen Hochschule für Heilpädagogik betonte, dass heilpädagogische Früherziehende oft eine koordinierende Rolle übernehmen, doch fehlt eine zentrale Person, die alle medizinischen, therapeutischen, pädagogischen und psychischen Aspekte abdeckt.

«Als Ärztin kann ich mir Wissen und praktische Erfahrung aneignen. Das KMSK Wissens-Forum ermöglicht den Perspektivenwechsel durch die direkte Begegnung mit betroffenen Patient\*innen, Angehörigen und ihrem Netzwerk an Helfenden. Das ist einmalig und kostbar. Danke!»

**DR. MED. YVONNE GILLI**

Präsidentin der Verbindung Schweizer Ärztinnen und Ärzte (FMH)



Foto: Nina Macchi



## FAZIT

Tanja, Mutter eines betroffenen Kindes, hob hervor, dass es schwierig sei, jemanden zu finden, der dieses breite Fachwissen sowie die nötige Empathie und Kommunikationsfähigkeit besitzt. Prof. Dr. med. Johannes Roth vom Zentrum für seltene Krankheiten in Luzern und Beirat KMSK unterstrich die Bedeutung der Zusammenarbeit aller Beteiligten, um optimale Case-Management-Lösungen zu finden.

Dr. med. Yvonne Gilli von der Verbindung Schweizer Ärztinnen und Ärzte (FMH) wies darauf hin, dass es derzeit keine Tarifposition gibt, um Case Management abzurechnen, und diese Arbeit oft unentgeltlich geleistet werden müsse. Helene Meyer-Jenni von der Kinderspitex Zentralschweiz forderte zudem finanzielle und personelle Ressourcen, um eine effektive Koordination zu gewährleisten.

In der Zukunft könnte Case Management als lebensphasenbegleitender Prozess organisiert werden, um den unterschiedlichen Herausforderungen in den verschiedenen Lebensphasen der Patient\*innen gerecht zu werden. Prof. Dr. med. Roth sieht in der Vernetzung der Zentren für seltene Krankheiten eine Chance, den politischen Druck zu erhöhen und somit langfristig eine bessere Unterstützung zu gewährleisten.

## 12. KMSK WISSENS-FORUM 2025

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



Das 12. Wissens-Forum vom 28. Februar 2025 bei Roche in Basel basiert auf der aktuellen Ausgabe des KMSK Magazins SELFCARE N° 02. Es findet wie jedes Jahr anlässlich des Internationalen Tages der seltenen Krankheiten statt. Der Fokus entsteht jeweils aus einem konkreten Bedürfnis betroffener Familien. Unser Ziel ist es, auf diese «Mängel» aufmerksam zu machen und gemeinsam Lösungen zu suchen. Deshalb fokussieren wir uns dieses Mal auf die Aspekte rund um die genetische Diagnostik.

Prof. Stefan Ribler (Dozent der Ostschweizer Fachhochschule), führt einfühlsam und kompetent durch den Tag und die Podiumsdiskussion. Wir sind schon sehr gespannt auf Prof. Dr. med. Anita Rauch (Präsidentin KMSK, Direktorin am Institut für Medizinische Genetik UZH und Präsidentin KMSK), Dr. med. Katharina Gasser (General Manager Roche Pharma Schweiz AG), Prof. Dr. med. Henrik Köhler (Beirat KMSK, Chefarzt & Klinikleiter Kinderspital Aarau, Leiter Zentrum für Seltene Krankheiten Aarau) sowie Sarah (Yara, 8, Gliedergürtel-Muskeldystrophien) und Stanko (Josephine, 1, Pfeiffer-Syndrom).

Dank Gönner\*innen ist die Teilnahme für Eltern, Fachpersonen und Auszubildende kostenlos.



ANMELDUNG  
VOR ORT  
ODER LIVE-  
STREAMING



LIVE-  
STREAMING



Foto: Elifere Ramadani

## WISSENSTRANSFER SELTENE KRANKHEITEN

# KMSK Wissensbücher & digitale Wissensplattform

Der Wissenstransfer gehört zu den Hauptzielen des Fördervereins. Denn Wissen mindert Ängste, sensibilisiert und befähigt Eltern, selbstbewusst auf Augenhöhe mit Fachleuten zu kommunizieren.

## THEMENFÜHRERSCHAFT SELTENE KRANKHEITEN

Seit der Gründung 2014 treibt der Förderverein den nachhaltig wirkenden Wissenstransfer zum Thema Seltene Krankheiten schweizweit voran. «Mir ist zu jener Zeit aufgefallen, dass zwar anlässlich des Internationalen Tages der seltenen Erkrankungen das Thema mediale Aufmerksamkeit erhielt, die Berichterstattung aber jeweils kurz danach wieder abebbte; das konnte es nicht sein», sagt Manuela Stier, Gründerin und Geschäftsführerin des Fördervereins. Um jedoch einen beständigen Effekt erzielen zu können, bedarf es einer konstanten Sensibilisierung der breiten Öffentlichkeit und der Politik über alle Kanäle. Regionale und nationale Medienpartner publizieren regelmässig Artikel über betroffene Familien und Projekte des Fördervereins,

um die Sensibilisierung zu verstärken. Um die Massnahmen zu verwirklichen, ist der Förderverein auf grosszügige Zuwendungen von Gönner\*innen, Stiftungen und Sponsor\*innen angewiesen, welche gezielt Projekte unterstützen. Nachhaltige Medienpartnerschaften sind für den Förderverein von hoher Relevanz, um die Öffentlichkeit weiterhin zu sensibilisieren und die Themenführerschaft im Bereich Seltene Krankheiten beizubehalten.

## KMSK WISSENSBÜCHER

Nach der Diagnose fühlen sich die Eltern häufig überfordert. Das fehlende Wissen rund um das Thema seltene Krankheiten erschwert ihnen den Umgang mit der neuen Situation. Wissen mindert Ängste, sensibilisiert und befähigt Eltern, selbstbewusst auf Augenhöhe mit Fachleuten zu kommu-

nizieren. Unsere sechs kostenlosen KMSK Wissensbücher Seltene Krankheiten sind wertvolle Hilfsmittel für (neu) betroffene Familien. Sie bieten nicht nur fachliche Informationen und zeigen mögliche Lösungswege auf. Konkrete 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. Nachfolgend beleuchten wir zwei unserer sechs Wissensbücher, die thematisch einen direkten Zusammenhang zu diesem Magazin haben.

## DER WEG – GENETIK, ALLTAG, FAMILIEN- UND LEBENSPLANUNG



Foto: Flavia Santos

Bereits das zweite KMSK Wissensbuch aus dem Jahr 2019 behandelt die Thematik der genetischen Diagnostik und zeigt anhand von Geschichten betroffener Familien sowie Fachbeiträgen sowohl Chancen als auch Hindernisse auf. Es beleuchtet verschiedene Etappen im Lebensweg der betroffenen Familien: von den ersten Krankheitsanzeichen über medizinische und genetische Abklärungen bis hin zum Alltag und zur Familien- und Lebensplanung.

## CASE MANAGEMENT UND DIGITALISIERUNG ENTLASTEN ELTERN



Foto: Regula Schaad

Das sechste KMSK Wissensbuch konzentriert sich auf die Herausforderungen im Zusammenspiel zwischen Eltern, Ärzten und weiteren Akteuren. Betroffene Familien und Fachpersonen kommen zu Wort und präsentieren Lösungsansätze. Im Fokus stehen Case Management und Digitalisierung als Entlastung für Eltern. Die Ergebnisse der aktuellen KMSK Studie (siehe Artikel auf Seite 14) zeigen, dass trotz hoher Relevanz ein Case Management bei vielen Familien noch nicht umgesetzt wurde. Dies unterstreicht die Dringlichkeit dieses Themas.



WISSENSBÜCHER  
DOWNLOAD PDF



- Weg zur Diagnose
- Emotionale Belastungen
- Austausch mit betroffenen Familien
- Entlastung, Pflege und Betreuung
- Familie und Bezugspersonen
- Versicherungen beantragen
- Finanzielle Unterstützung
- Therapien und ergänzende Angebote
- Freizeit und Auszeit
- Kita, Kindergarten & Schule
- Vereinbarkeit Familie & Beruf
- Jugend & Übergang ins Erwachsenenalter
- Palliative Care

[WWW.WISSENSPLATTFORM.KMSK.CH](http://WWW.WISSENSPLATTFORM.KMSK.CH)

Wie betroffene Familien organisatorische, administrative und finanzielle Herausforderungen effizienter meistern können!

Durch die Erfahrung und die enge Zusammenarbeit mit unseren 835 Familien entstand die erste digitale KMSK Wissensplattform Seltene Krankheiten. In vier Sprachen (d/e/f/i) bietet sie Hinweise und Hilfsangebote, vermittelt relevante Informationen und verlinkt entsprechende Anlaufstellen.

### FÜR FAMILIEN

Auf der digitalen Plattform finden betroffene Familien und Fachpersonen relevante Informationen zu Anlaufstellen, Fachpersonen und Unterstützungsleistungen – übersichtlich und unabhängig von der medizinischen Diagnose des Kindes. Die Wissensplattform dient als zentrale Anlaufstelle, um die Suche nach Informationen zu vereinfachen. Sie leistet aber auch konkrete Hilfestellungen, an wen man sich im Sozial- und Gesundheitswesen mit welchem Anliegen wenden kann.

### FÜR FACHPERSONEN

Die Plattform ist eine wertvolle Informationsquelle für Sonder- und Heilpädagog\*innen, die Ärzteschaft sowie Pflegefachpersonen. Sie bietet Referenz- und Schulungsmaterial, Forschungsergebnisse, Expertenmeinungen und Best-Practices, um die Qualität der Arbeit zu erhöhen und die Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen Professionen und den Patient\*innen zu fördern.

### FÜR AUSZUBILDENDE

Die Wissensplattform dient als Lehrmittel, das angehende Fachpersonen in ihrer Ausbildung unterstützt. Neben theoretischem Wissen bietet sie praxisnahe Hilfsmittel, die einen tieferen Einblick in die Bedürfnisse betroffener Familien ermöglichen. Die Plattform trägt dazu bei, dass Auszubildende ihre Kompetenzen erweitern und besser auf die Betreuung von Kindern mit seltenen Krankheiten vorbereitet sind.



KMSK WISSENSPLATTFORM  
SELTENE KRANKHEITEN  
[WWW.WISSENSPLATTFORM.KMSK.CH](http://WWW.WISSENSPLATTFORM.KMSK.CH)

## FAMILIEN VERBINDEN

# Wunscherfüllung sorgt für strahlende Kinderaugen!

Familien zu verbinden und Glücksmomente zu schenken, ist eines der Hauptziele des Fördervereins. Ein Schweizer Unternehmen sorgte mit seiner herzerwärmenden Aktion für strahlende Kinderaugen. Mithilfe des Fördervereins wurden zwanzig Wünsche von betroffenen Kindern erfüllt und ein zauberhafter KMSK Familien-Event für 79 Familienmitglieder organisiert.



Fotos: Cornelia Waser

## GRENZENLOSE FREUDE

Nach einem Aufruf des Fördervereins durften 20 betroffene Kinder vom KMSK Familien-Netzwerk einen Wunsch äussern. Der aufgeschriebene Wunsch wurde in eine transparente Weihnachtskugel gelegt. Während der Adventszeit schmückten diese Kugeln den prächtigen Weihnachtsbaum am Standort in Safenwil. Kund\*innen, Lieferanten und Mitarbeitende der Emil Frey Classics AG hatten so die Möglichkeit, eine dieser Kugeln auszuwählen und den darin festgehaltenen Wunsch zu erfüllen. Die Resonanz war so überwältigend, dass binnen kürzester Zeit alle Wünsche verwirklicht werden konnten.

Einen Monat später, durften die Kinder und ihre Familien ein herzhaftes Frühstück im Emil Frey Classics Museum

in Safenwil geniessen. Die Kinder strahlten vor Glück, als sie anschliessend ihre liebevoll verpackten Geschenke von den Wunscherfüllern persönlich überreicht bekamen. Die leuchtenden Kinderaugen beim Auspacken der Geschenke sorgten bei den Erwachsenen für wahre Glücksmomente. Es war berührend zu sehen, welche Mühe sich die Wunscherfüllenden gemacht hatten, um die Kinder zu erfreuen. Die einzelnen Wünsche wurden von ihnen sogar mit zusätzlichen Extras ergänzt!

Diese Aktion schuf nicht nur eine festliche Stimmung, sondern auch unvergessliche Momente der Freude und Herzlichkeit für Kinder mit seltenen Krankheiten und ihre Familien.



Fotos: Frédéric Diserens

«Freude ist das Einzige, was sich verdoppelt, wenn man es teilt! Aus dieser Philosophie heraus ist auch die Erlebniswelt entstanden.»

FREDY LIENHARD SEN.

Gründer Autobau Erlebniswelt

## FAMILIEN VERBINDEN

# Adrenalin pur in der Autobau Erlebniswelt!

Der diesjährige KMSK Familien-Event in der Autobau Erlebniswelt übertraf alle Erwartungen und sorgte für strahlende Gesichter! Die 100 kleinen und grossen Gäste feierten zusammen mit dem Froschkönig Fredi das zehnjährige Jubiläum. Ein Highlight jagte das nächste!

Schon während der Planung des ersten KMSK Familien-Events in der Autobau Erlebniswelt bot die Familie Lienhard grosszügig an, diese Veranstaltung kostenlos zu ermöglichen. Ihre Herzlichkeit und ihr Engagement beeindruckten uns tief und legten den Grundstein für eine langjährige Freundschaft, die bis heute anhält.

Im Mai 2024 durften wir bereits zum sechsten Mal 100 KMSK Familienmitglieder nach Romanshorn einladen. Der alljährlich grösste Familien-Event war zugleich Jubiläumsfeier für unsere Familien, die mit uns das zehnjährige

Bestehen des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten zelebrierten.

Auf einen ausgiebigen Brunch an fein gedeckten weissen Tischen folgte eine spannende Führung durch das mehrstöckige Museum. Dort gab es rund 120 Klassiker, Sportwagen und Rennautos zu bestaunen. Zudem sorgten die sechs autovirtuellen Rennsimulatoren für einen besonderen Adrenalinrausch und brachten verborgene Talente zum Vorschein. Bei den Taxifahrten in Oldtimern auf dem hauseigenen Rundkurs war die Begeisterung bei Gross und Klein riesig. Diese Freude konnte nur

noch von unserem Maskottchen, dem Froschkönig Fredi, übertroffen werden. Der KMSK Event in der Autobau Erlebniswelt ist der einzige Anlass im Jahr, an dem die Kinder Fredi hautnah erleben und in die Arme schliessen können. Die Kinder waren überwältigt und knuddelten ihn pausenlos während die Eltern mit Glückstränen in den Augen diesen emotionalen Moment beobachteten! Zum krönenden Abschluss wurde noch ein Helikopterflug unter den anwesenden Familien verlost und wunderschöne Rosen an alle Mütter verteilt. Dies wurde von zwei grosszügigen Gönner\*innen ermöglicht.

Während des gesamten Tages fand ein reger Austausch unter den Familien statt. Sie teilten ihre Geschichten, Herausforderungen und genossen gemeinsam unbeschwerte Stunden. Die wertvollen Gespräche waren geprägt von gegenseitigem Verständnis und dem Gefühl, nicht allein zu sein. Dank den Gönner\*innen und den freiwilligen Helferinnen sowie Fotografierenden erlebten sie einen Tag voller Action, Highlights und Glücksmomenten!



VIDEO-CLIP  
BY MAJA BURKHALTER



Fotos: Silvia Dietschi



«In Erinnerung bleiben die lachenden Kinderaugen und die Freude, die wir ihnen und ihren Eltern schenken konnten.»

JACQUELINE MEISTER

Manager Headoffice and Marketing  
bei Angst+Pfister Sensors and Power AG

FAMILIEN VERBINDEN

# Fliegermuseum und Rockabilly-Live-Musik

Inmitten nostalgischer Flieger die Alltagsorgen vergessen, zu mitreissender Live-Musik tanzen und wertvolle Gespräche führen – das war der KMSK Familien-Event im Fliegermuseum in Dübendorf. In einem Video wurden die Glücksmomente dieses unbeschwertes Tages festgehalten.

Die Mean Well (USA) engagiert sich mit der Angst+Pfister Sensors and Power AG (A+P) für den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten. Voller Motivation und Tatendrang wurde mit dem Förderverein entschieden, wie der Geldbetrag am sinnvollsten eingesetzt wird. Die Spende unterstützte die Durchführung des 11. KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten und ermöglichte einen KMSK Familien-Event.

**HERZBLUT UND ENGAGEMENT**

Ende Juni 2024 war es dann so weit. 82 kleine und grosse Gäste wurden nach Dübendorf ins Flieger Flab Museum eingeladen. Nach einer herzlichen Begrüssung fanden sich die betroffenen Fami-

lien und einige Mitarbeitende von A+P zusammen, um gemeinsam einen reichhaltigen Brunch zu geniessen und sich in spannenden Gesprächen auszutauschen. Auf den Tischen standen handgeschriebene Dankeskärtchen, liebevoll verfasst von einer Mitarbeiterin der A+P. Auch das Team des Restaurants Holding kümmerte sich mit grosser Hingabe um alle Gäste und war mit vollem Herzen dabei.

**ROCKABILLY VOR DEM HANGAR**

Anschliessend wartete die Aargauer Rockabilly Band «The B-Shakers» bereits vor dem Hangar. Die mitreissende Musik brachte eine unglaubliche Energie mit sich, die sofort auf die Anwesenden

übersprang. Alle begannen ausgelassen zu tanzen, und für einen Moment schienen die Sorgen des Alltags vergessen. Es war ein Moment der Leichtigkeit und Unbeschwertheit, der den Tag zu etwas ganz Besonderem machte. Ein geführter Museumsrundgang mit nostalgischen Flugzeugen rundete den Event ab.

**EMOTIONALE ERFAHRUNG**

Für die anwesenden Mitarbeitenden von A+P war es eine berührende und emotionale Erfahrung. Sie konnten hautnah miterleben, welchen positiven Einfluss ihr Engagement auf die Familien hatte. Es war mehr als nur eine finanzielle Zuwendung – es war eine Geste der Solidarität und Unterstützung, die den Familien unvergessliche Glücksmomente schenkte.



VIDEO-CLIP  
BY FÖRDERVEREIN



# Glücksmomente am Flughafen Zürich

Dank des Engagements einer Mutter, die selbst ein betroffenes Kind hat, durften 40 KMSK Familienmitglieder einen exklusiven und aufregenden Tag am Flughafen Zürich geniessen.



«Was gibt es Schöneres als im spannenden Umfeld des Flughafens Zürich für einen Moment seine Sorgen zu vergessen?»

**NATASCHA TANNER**

Betroffene Mutter, Mitarbeiterin Skyguide



Fotos: Martina Rommer-Kammer

Die Geschichte beginnt mit einer Mutter aus dem KMSK Familien-Netzwerk, die für Skyguide arbeitet. Als Mutter eines betroffenen Kindes weiss sie, wie wichtig es ist, kostbare Momente der Freude zu schaffen. Deshalb organisierte sie einen ganz besonderen Tag am Flughafen Zürich, um den Familien ein Lächeln ins Gesicht zu zaubern und ihnen eine Auszeit vom Alltag zu ermöglichen.

Im Mai strömten 40 KMSK Familienmitglieder voller Vorfreude zur Zuschauerterrasse des Flughafens Zürich. Die Kinder waren vor Aufregung kaum zu halten, und auch die Erwachsenen konnten die Spannung kaum verbergen. Der Tag begann mit einer exklusiven Rundfahrt über das Flug-

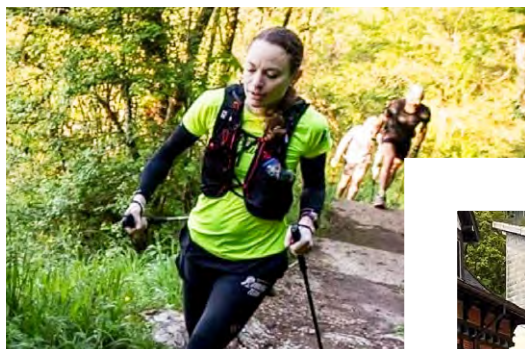
hafenareal. Die Kinder lauschten gespannt den faszinierenden Geschichten über verschiedene Flugzeugtypen, die komplexen Abläufe und die Vielfalt der Berufe am Flughafen. Es war, als ob sich eine völlig neue Welt vor ihren Augen öffnete.

Danach ging es weiter zum Spaghettiplausch. Das fröhliche Geplauder der Eltern und das Lachen der Kinder erfüllten den Raum. Als Überraschung erhielten die Kinder Goodiebags, gefüllt mit coolen Spiel- und Bastelsachen. Die Gönner Skyguide, Swiss, Edelweiss, AIR Restaurant und die Flughafen Zürich AG sorgten für strahlende Gesichter der kleinen Entdecker. Ein perfekter Abschluss für diesen aufregenden Tag, der allen Beteiligten noch lange in Erinnerung bleiben wird.

## FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNG

# Sponsorenlauf +442 zugunsten von Kindern mit seltenen Krankheiten

Um auch künftig ein breites Unterstützungsangebot anbieten zu können, sind wir auf Gönner\*innen angewiesen. Der Sponsorenlauf +442 hat sich mittlerweile zu einem der grössten Sportevents in der Region Biel entwickelt und erfreut sich jedes Jahr über mehr Läufer\*innen und Sponsor\*innen. Das Engagement des Veranstalters, der Teilnehmenden und der Gönner\*innen ist bewundernswert.



Fotos: ZVG

«Überzeugt, dass unser gesammeltes Geld dort landet, wo es am dringendsten gebraucht wird, unterstützt der Lions Club Magglingen seit 2021 den Förderverein.»

THOMAS VON BURG

OK-Präsident Sponsorenlauf +442



## REGIONALES ENGAGEMENT

Bereits zum vierten Mal fand der Sponsorenlauf +442 des Lions Club Magglingen zugunsten des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten statt. Da während der Corona-Pandemie keine Massenveranstaltungen erlaubt waren, erstreckt sich die Dauer des Laufs seither über einen ganzen Monat. Dies ermöglicht den Teilnehmenden mehr Flexibilität, die 442 Höhenmeter von der Tal- bis zur Bergstation der Biel-Magglingen-Bahn in ihrem eigenen Tempo beliebig oft zu meistern. Die Läufer\*innen suchen bereits vorab Sponsor\*innen, die sie pro Höhenmeter, pro Strecke oder pauschal unterstützen.

Seit Beginn ist der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK) der exklusive Charity-Partner dieses Sponsorenlaufs. In den letzten vier Jahren konnte eine beeindruckende Summe für die 835 KMSK Familien gesammelt werden. Jeder Franken dieser Spende für den Förderverein, fliesst 1:1 an betroffene Familien in der ganzen Schweiz.

Damit wird die Finanzierung von Mobilitätshilfen oder Therapien ermöglicht, die weder von der Krankenkasse noch von der IV übernommen werden. Dadurch kann die Lebensqualität von Kindern und Jugendlichen mit seltenen Krankheiten nachhaltig verbessert und ihre Familien entlastet werden. «Es ist mir jedes Jahr eine Freude, beim Start mit dabei zu sein und ich bedanke mich in Namen aller betroffenen Familien für die wertvolle Unterstützung aller Beteiligten!», sagt Manuela Stier, Gründerin und Geschäftsführerin des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten.

Der Sponsorenlauf +442 hat sich mittlerweile zu einem der grössten Sportevents in der Region Biel entwickelt und erfreut sich jedes Jahr über mehr Läufer\*innen und Sponsor\*innen. Das Engagement des Veranstalters, der Teilnehmenden und der Gönner\*innen ist bewundernswert. Der tatkräftige Einsatz aller Beteiligten und die tiefe Verbundenheit mit dem Förderverein zeigen, dass gemeinsam Grosses erreicht werden kann!



Fotos: Vanesa Hardegger

«Es ist mir eine Herzensangelegenheit, ihnen unvergessliche Momente zu schenken!»

HEINZ HAUNSCHILD  
Inhaber Eventschiff erMarina

#### FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNG

## Vielseitiges Engagement für betroffene Familien

Wie vielfältig und wertvoll eine Zusammenarbeit mit dem Förderverein sein kann, zeigt das Beispiel eines langjährigen Gönners. Glücksmomente beim KMSK Familien-Event in der Adventszeit sorgen für unvergessliche Stunden. Zusätzlich bringt das jährlich stattfindende Charity-Golfturnier finanzielle Entlastung für betroffene Familien.

#### UNBESCHWERTE MOMENTE

Seit drei Jahren findet am Bodensee jeweils zur Adventszeit ein aussergewöhnlicher KMSK Familien-Event statt. Im November 2022 zelebrierten wir den Auftakt zur Weihnachtszeit zusammen mit 71 KMSK Familienmitgliedern an Bord des festlich geschmückten Stedi-Schiffes erMarina. Die verschneite Kulisse des Untersees bot die perfekte Atmosphäre für einen gemütlichen Apéro, bei dem sich die Familien kennenlernen konnten. Die Kinder liessen währenddessen ihrer Kreativität freien Lauf und malten und bastelten ausgiebig. Beim herzhaften Fondueplausch genossen die Familien gemeinsam die unbeschwertere Atmosphäre. Die ausführlichen Gespräche gaben ihnen neue Kraft und der Austausch sorgte dafür,

dass sie sich mit ihren täglichen Herausforderungen aufgehoben fühlten. Der Höhepunkt des Tages folgte mit dem Auftritt der Band «The B-Shakers», die aus ihrem Bus voller Weihnachtsdekorationen ein Konzert auf dem Steg gaben. Die fesselnden Rhythmen animierten zum Tanzen.

#### AWARENESS SCHAFFEN

Das jährlich stattfindende Golfturnier «Sonnenwende Charity», beruht auf der Idee, für Kinder mit seltenen Krankheiten, Gutes zu tun. Seit vier Jahren ist der Förderverein exklusiver Charity-Partner dieses sportlichen Events im Kanton Thurgau. Nachdem die Golfbälle eingelocht sind, erzählt eine KMSK Familie aus der Region von ihrem bewegenden Alltag und den täglichen Herausfor-

derungen. Der Veranstalter sowie die Gäste sind von diesem tiefgreifenden Erlebnis und den offenen Erzählungen jeweils sichtlich berührt.

Die Zusammenarbeit mit unserem Charity-Partner zeigt, wie vielfältig und wertvoll eine Unterstützung des Fördervereins sein kann. Durch die grosszügigen Beiträge und das Engagement werden nicht nur dringend benötigte finanzielle Mittel bereitgestellt, sondern auch unvergessliche Erlebnisse geschaffen, die den betroffenen Familien neue Energie für den Alltag schenken.



VIDEO-CLIP ERMARINA  
BY RAFFAEL GREMINGER



Fotos: Julian Graf



«Gemeinsam machen wir den Unterschied. Wir sind mit Leidenschaft und Herzblut dabei – sowohl im täglichen Wirken im Porsche Zentrum Winterthur als auch in der Partnerschaft mit dem Förderverein.»

FRANCESCA PUSCEDDU

Geschäftsführerin Porsche Zentrum Winterthur

#### FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNG

## Partnerschaft mit nachhaltiger Wirkung

Die Zusammenarbeit mit einem langjährigen Gönner ermöglicht Kindern mit seltenen Krankheiten den Zugang zu wertvollen Therapien, Hilfsmitteln und Bildungsangeboten. Oberstes Ziel dabei: die Lebensqualität der Familien massgeblich und langanhaltend zu verbessern.

Das Porsche Zentrum Winterthur ist langjähriger Charity-Partner des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten. Gemeinsam konnte in den letzten Jahren viel bewirkt und betroffene Familien entlastet werden.

Die Corona-Pandemie stellte viele betroffene Familien vor zusätzliche Herausforderungen. Doch der Gönner zeigte auch hier ein grosses Herz. Die Geschäftsleitung und die Mitarbeitenden verkleideten sich als Samichläuse und lieferten mit ihren Porsches per-

sönlich 20 Weihnachtsgeschenke an die Haustüren betroffener Familien. Diese herzerwärmende Geste brachte nicht nur strahlende Kinderaugen, sondern auch das Gefühl, dass niemand in dieser schwierigen Zeit allein gelassen wird.

Besonders berührend ist die Geschichte des dreizehnjährigen Lian, mit dem Louis-Bar-Syndrom. Die seltene Krankheit beeinträchtigt seine motorischen Fähigkeiten, was spezielle pädagogische Betreuung erfordert. Dank einer glamourösen Casino-Spendennacht im

November 2023, kann Lian weiterhin die Spezialschule besuchen. Lian und seine Mutter sind unendlich dankbar für diese Unterstützung. Ein weiteres Beispiel ist der zehnjährige Eris, mit der seltenen Glasknochenkrankheit. Eris erhielt ein Gerät zur Muskelstärkung, das vom Gönner, der Kundschaft und den Mitarbeitenden finanziert wurde. Dies brachte ihm seinem Wunsch, laufen zu können, ein Stück näher.

Diese Partnerschaft zeigt eindrucksvoll, wie Unternehmen durch soziales Engagement eine grosse Wirkung auf das Leben betroffener Familien erzielen können.



VIDEO-CLIP ERIS  
BY JULIAN GRAF

# Nayeli & Ayumi helfen betroffenen Kindern

Seit drei Jahren setzen sich die Schwestern Nayeli und Ayumi im Rheintal aktiv für Kinder mit seltenen Krankheiten ein. Ihr Spendenmarkt zeigt, wie viel ein engagiertes Dorf bewirken kann.



«Gesundheit wird von vielen als Selbstverständlichkeit betrachtet, doch sie ist ein wertvolles Geschenk!»

**NICOLE & MIKE**  
Eltern von Nayeli & Ayumi

«Es ist schön, jenen Kindern helfen zu können, die einen schwierigeren Lebensweg bestreiten müssen.»

**NAYELI & AYUMI**  
Schwestern



Nicole und Mike wollten ihre Töchter dafür sensibilisieren, dass es in der Schweiz viele Kinder gibt, denen es gesundheitlich nicht so gut geht wie ihnen. So rief die Familie den Spendenmarkt in Eichberg ins Leben, um mit dem Ertrag, via dem Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten, betroffene Kinder zu unterstützen. Verkauft werden Gebasteltes, Gebackenes, Suppe, Glühwein und vieles mehr. In den Jahren hat sich der Spendenmarkt von einer kleinen Dorfveranstaltung zu einem regionalen Treffpunkt für Jung und Alt entwickelt. Mit liebevoll gestalteten Flyern laden Nayeli und Ayumi unter dem Motto «Von Kindern für Kinder» zu diesem speziellen Fest ein. Das gesamte Rheintaler

Dorf hilft dabei tatkräftig mit und freut sich jedes Jahr auf diesen besonderen Tag.

Gemeinsam mit ihren Eltern, Freund\*innen und Unterstützer\*innen konnten die Schwestern in den vergangenen drei Jahren viele Spendengelder sammeln. Mit dem Ertrag von 2023, ermöglichten sie einem stark bewegungseingeschränkten Mädchen eine elektrische Schiebehilfe für den Rollstuhl. Dank dieser Entlastung kann die Familie wieder längere Ausflüge genießen. «Ich ziehe meinen Hut vor ihrem berührenden Engagement für Kinder mit seltenen Krankheiten!», sagt Manuela Stier bewundernd.

# Ein herzliches Dankeschön

## GÖNNER PLATIN

**GOLDBACH NEO**

## GÖNNER GOLD



## GÖNNER SILBER

**syntax**  
Übersetzungen

**engelberger**  
beeindruckend.

## NETZWERK-PARTNER

**UKBB**  
Universitätskliniksspital Basel

**KSA** Kantonsspital  
Aarau

**kinderspital**  
zentralschweiz  
LUDER

**UNIVERSITÄTS-  
KINDERSPITAL  
ZÜRICH** | Ihre Spital der  
Einsamkeit

**INSELSPITAL**  
ZENTRUM FÜR  
SELTENE  
KRANKHEITEN

**OSTSCHWEIZER  
KINDERSPITAL**

**AUF  
DER  
BÜLT**  
OSTSCHWEIZER  
KINDERSPITAL

**pädatrie  
schweiz**  
Die Fachgesellschaft der  
Kindes- und Jugendärzte

**Kinderärzte Schweiz**  
Berufliche Ökonomie- und Logopäden in der Pädiatrie  
Association professionnelle de pédiatres suisses  
Associazione professionale dei pediatri di base

**Schweizerische  
Gesellschaft für  
Medizinische Genetik**

**RDAF** | Rare Disease  
Action Forum

## MEDIEN-PARTNER

**PPS**  
Pressedienst

**MEDICAL  
TRIBUNE public**

**LetsFamily**

**Nau.ch**  
News für die Schweiz.

**mediaplanet**

**EXCOMmedia**

**wireltern**

**Zürcher Oberländer**

**ALEXION**  
AstraZeneca Rare Disease

Maddox - der mit HPP (Hypophosphatasie) lebt -  
und seine kleine Schwester

## Rare Inspiration. Changing Lives.

Alexion, AstraZeneca Rare Disease, ist ein globales biopharmazeutisches Unternehmen, das sich darauf konzentriert, Patienten und Familien, die von seltenen Krankheiten betroffen sind, durch die Erforschung, Entwicklung und Verbreitung 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](https://www.alexion.com)

DANKE FÜR IHR VERTRAUEN

# Bei uns erzeugt Ihre Spende eine nachhaltige Wirkung



Foto: Sandra Nesina-Hirz

## LEBENSQUALITÄT MASSGEBLICH VERBESSERN

Um auch zukünftig betroffene Familien auf ihrem Lebensweg zu begleiten, finanziell zu entlasten, ihnen Glücksmomente zu schenken und Wissen zu vermitteln, sind wir auf Ihre Unterstützung angewiesen. Wir garantieren, dass Ihre Spende verantwortungsbewusst eingesetzt wird und wir stets im Sinne der betroffenen Familien handeln. Da wir keine staatlichen Förderungen erhalten, sind Spendengelder für uns von höchster Relevanz. Seit der Gründung im Jahr 2014 durften wir dank grosszügigen Spender\*innen und Gönner\*innen rund CHF 3.3 Mio. an betroffene Familien in der Schweiz ausbezahlen und damit deren Lebensqualität massgeblich verbessern. Im Namen unserer 835 betroffenen Familien bedanken wir uns für Ihre nachhaltige Unterstützung.

### Manuela Stier

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



FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN  
WWW.KMSK.CH



ONLINE-SPENDE MIT AUTOMATISCHER SPENDENBESCHEINIGUNG

**Ihre Spende unterstützt rund 350 000 Kinder und Jugendliche in der Schweiz, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind. Herzlichsten Dank!**

Als gemeinnütziger Förderverein sind wir von Steuern befreit.  
Spenden an den Förderverein können in den meisten Kantonen von den Steuern abgezogen werden.

## Empfangsschein

Konto / Zahlbar an  
CH52 8080 8008 5328 0369 7  
Kinder mit seltenen Krankheiten  
Poststrasse 5  
8610 Uster

Zahlbar durch (Name/Adresse)

Form fields for recipient name and address.

Währung Betrag  
CHF

## Zahlteil



Währung Betrag  
CHF

## Konto / Zahlbar an

CH52 8080 8008 5328 0369 7  
Kinder mit seltenen Krankheiten  
Poststrasse 5  
8610 Uster

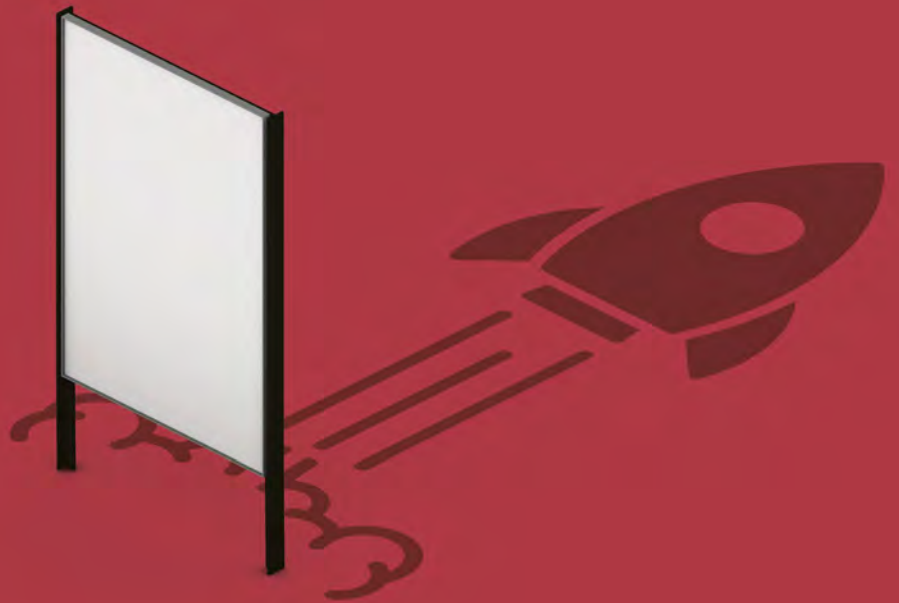
## Zusätzliche Informationen

Spende / Gebundene Spende für .....  
Spendenbescheinigung E-Mail: .....

Zahlbar durch (Name/Adresse)

Form field for donor name and address.

Annahmestelle



# Wir lassen Marken durchstarten.

**GOLDBACH NEO**  
CREATE IMPACT. OUT OF HOME.



## Better Health, Brighter Future

Takeda ist eines der führenden globalen Biopharmazie-Unternehmen, das sich an Patienten und Werten orientiert. Unsere Mission ist es, durch wegweisende Innovationen in der Medizin zu mehr Gesundheit und einer besseren Zukunft für Menschen in der ganzen Welt beizutragen. Unsere Leidenschaft und unser Streben nach lebensverändernden Behandlungsoptionen für Patienten sind tief in unserer rund 240-jährigen Geschichte in Japan verwurzelt.

Unsere Schwerpunkte liegen auf der Onkologie, seltenen Krankheiten, Neurowissenschaften und Gastroenterologie sowie der Entwicklung von aus Plasma gewonnenen Therapien und Impfstoffen.

Takeda ist in 80 Ländern vertreten. In der Schweiz sind an zwei Standorten rund 1800 Mitarbeiter tätig. Zürich ist sowohl der Standort der Schweizer Niederlassung, als auch der europäische Hauptsitz. In Neuchâtel produzieren wir Medikamente gegen seltene Blutgerinnungserkrankungen für den globalen Markt.

Was unsere Mitarbeiter antreibt: Die Möglichkeit, das Leben zahlreicher Menschen entscheidend verändern zu können.