



FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**

# **SELTENE KRANKHEITEN**

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

**Etwas können  
auch wir nicht  
versichern.**

**Das Vertrauen, das  
Sie uns schenken.**



Manuela Stier

Daniela Schmuki  
Simon Starkl

# DER LEBENSWEG – GENETIK, ALLTAG, FAMILIEN- UND LEBENS- PLANUNG

## Sehr geehrte Damen und Herren

Kaum ein Lebensweg verläuft gerade. Wir alle müssen gelegentlich ein Hindernis umgehen oder einen Umweg einschlagen. Ganz besondere Lebenswege vor sich haben jedoch Familien, deren Kinder von einer seltenen Krankheit betroffen sind. Ihr Alltag gestaltet sich anders als der von Familien mit gesunden Kindern. Ungewissheit, Angst, Hoffnung und Zuversicht sind die Gefühle, welche die Familien auf ihrem Lebensweg stets im Wechsel begleiten. Arzt- und Therapiebesuche stehen an der Tagesordnung. Viele Kinder benötigen eine Rund-um-die-Uhr-Betreuung, und dies an 365 Tagen im Jahr.

Mit dem zweiten Wissensbuch des gemeinnützigen Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten möchten wir den Lebensweg der betroffenen Familien aufzeigen. Wir beleuchten die verschiedenen Etappen: Von den ersten Anzeichen einer Krankheit, über medizinische und genetische Abklärungen, den Alltag bis hin zur weiteren Familien- und Lebensplanung. Die betroffenen Familien und behandelnde Ärzte, Therapeuten und Fachpersonen gewähren einen authentischen Einblick in ihren Alltag. So ermöglichen sie es uns, mehr über unsere Mitmenschen mit seltenen Krankheiten zu erfahren. Für das entgegengebrachte Vertrauen möchten wir uns herzlich bedanken.

Unser Dank gilt auch den Journalistinnen und Journalisten sowie den Fotografinnen und Fotografen, welche mit ihren Worten und Bildern die Emotionen und Anliegen der betroffenen Familien eingefangen haben. Sie alle haben dies als soziales Engagement zugunsten der betroffenen Familien getan.

Mit dem Wissensbuch setzen wir auch ein Zeichen für die 350 000 betroffenen Kinder und Jugendlichen in der Schweiz. Wir hoffen, dass es uns mit dem zweiten Wissensbuch gelingt, noch mehr Wissen und Verständnis zu schaffen. Für all die kleinen Patientinnen und Patienten, ihre Eltern und ihre Geschwister.

Herzlichst

Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

**MANUELA STIER**  
Initiantin/Geschäftsleitung

**DANIELA SCHMUKI**  
Beirätin

**SIMON STARKL**  
Beirat

**Vorstand** Prof. Dr. med. Thierry Carrel, Präsident 2014–2019, ab 1.1.2020 Beirat  
Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin ab 1.1.2020 / Doris Brandenberger,  
Vizepräsidentin / Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner / Dr. med. Agnes Genewein  
Sandrine Gostanian / Matthias Oetterli

**Beiräte** Lilian Bianchi / Yvonne Feri / Beatrice Leutwiler / Pia Lienhard  
Christina Hatebur / Christine Maier / Jehan Mukawel / Ancilla Schmidhauser  
Daniela Schmuki / Simon Starkl / **Botschafter** Markus Stadelmann

## IMPRESSUM

### Herausgeber

Kinder mit seltenen Krankheiten –  
Gemeinnütziger Förderverein  
Ackerstrasse 43, 8610 Uster  
+41 44 752 52 52  
info@kmsk.ch  
www.kmsk.ch  
www.facebook.com/  
kindermitseltenkrankheiten

### Initiantin/Geschäftsleitung

Manuela Stier  
manuela.stier@kmsk.ch

### Konzept

Marketing, Corporate Design,  
Social Media  
Stier Communications AG, Uster  
www.stier.ch

### Korrektorat

Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

### Druck

Schellenberg Druck AG, Pfäffikon ZH  
Auflage 10 000 Expl. deutsch

### Titelbild

Flavia Santos

### Erscheinungsdatum

5.11.2019

### © Copyright

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



# DER ERSTE FIEBERKRAMPF DAUERTE 80 MINUTEN

Jonah ist 4½ und leidet unter dem Wolf-Hirschhorn-Syndrom. Bis zur konkreten Diagnose durchlebte die Mutter eine wahre Odyssee und war bereits hochschwanger mit ihrem zweiten Kind.



Auf den ersten Blick ist es die pure Idylle, Angelika und Ambros mit ihren zwei Söhnen im Garten ihres Häuschens in einem Dorf im Kanton Nidwalden verweilen zu sehen. Traumhafte Ausblicke bieten sich auf die umliegenden Berge. Der 4½-jährige Jonah nuckelt an einem Multivitaminensaft. Seine Augen hinter der türkisfarbenen Brille beobachten aufmerksam die Seilbahnchen, die auf den «Brändeln» hochfahren. Sein jüngerer Bruder Elia hat am Besuch schnell das Interesse verloren und sich auf die grosse Netzschaukel zurückgezogen. Doch die friedliche Stimmung trügt. «Wir haben eine strube Zeit hinter uns», erzählt Zweifach-Mama Angelika. Im Frühling dieses Jahres musste Jonah wegen eines Vorhofseptumdefekts (Loch in der Herzscheidewand) operiert werden. «Aber der Eingriff war nur ein Spaziergang im Vergleich zu dem, was wir vorher mit unserem Bub erlebt haben», sagt die Familienfrau. Im Februar hatte Jonah einen Fieberkrampf, der weit über eine Stunde dauerte. Es war nicht der erste. Mama Angelika ist medizinische Praxisassistentin und weiss genau, was zu tun ist, wenn der Junge Krämpfe hat. Doch diesmal nutzte das verschriebene Diazepan nichts. Er musste mit dem Krankenwagen notfallmässig ins Spital gefahren werden.

## **«Der erste Fieberkrampf dauerte 80 Minuten und Jonah war nachher halbseitig gelähmt.»**

ANGELIKA, MUTTER VON JONAH

### **Die Krämpfe werden häufiger**

Die epilepsieartigen Krämpfe sind typisch für das Wolf-Hirschhorn-Syndrom, unter dem Jonah leidet. Die seltene angeborene Erbkrankheit kommt nur bei einem von 50'000 Kindern vor. «Wenn Jonah einen Krampf hat, drehen sich seine Augen nach oben. Er wird ganz steif und ist nicht mehr ansprechbar», erzählt Angelika. Als erste Massnahme verabreicht sie ihm Diazepan. Tritt nach 5 bis 7 Minuten keine Besserung ein, bekommt der Junge eine zweite Dosis. Sollte sich der Krampf dann nicht lösen, muss die Ambulanz herbeigerufen werden. In der kurzen Lebenszeit, die der kleine Jonah hinter sich hat, war das bereits fünfmal der Fall. Danach war er teilweise gelähmt, erholte sich aber immer wieder. Doch die Krämpfe kommen in letzter Zeit häufiger. Der letzte passierte im Juni. «Ich war mit meinen beiden Söhnen am Fluss spazieren, als es geschah. Ich nahm Jonah sofort aus dem Kinderwagen heraus, legte ihn auf den Boden und verabreichte ihm das Medikament. Dann rief ich meine Schwägerin an, um uns abzuholen. Gott sei Dank lief alles gut.» Die zweifache Mutter ist mittlerweile eine wahre Meisterin darin geworden, schnell lebensrettende Massnahmen zu ergreifen. Egal wo.

### **Langsame Fortschritte**

Jetzt betrachtet Jonah die Besucherin neugierig. Obwohl er kräftig wirkt für sein Alter und ihm optisch nichts anzusehen ist, befindet er sich mit seinen 4½ im Entwicklungsstadium eines 1½-Jährigen. Sprechen kann er nur einige Worte. «Chäs» zum Beispiel. Den hat er besonders gern. «Er macht Fortschritte», sagt Papa Ambros, «wenn auch kleine.» Trotzdem ist er stolz auf seinen Sprössling, der sich als ausgesprochen lebhaft und fröhlich erweist: «Wir haben bisher die maximalen Ziele erreicht. Die Hälfte der vom Wolf-Hirschhorn-Syndrom betroffenen Kinder lernt sitzen, ein Drittel davon kann gehen und jedes fünfte ein paar Worte sprechen. All diese Fähigkeiten besitzt Jonah mittlerweile.» Die Hoffnung ist bei den Eltern immer da, dass Jonah weitere Fortschritte macht. «Es dauert bei ihm halt einfach viel länger als bei gesunden Kindern.»

### **Das Schicksal schweisst sie zusammen**

Ambros hat mit Kollegen zum monatlichen Jassabend abgemacht. Diese Auszeit ist dem Schreiner wichtig: «Beim Kartenspiel kann ich abschalten. Und mit den Kollegen über alltägliche Dinge und den Job sprechen. Es dreht sich dann nicht immer alles um die Kinder.» Angelika arbeitet immer noch 20% als medizinische Praxisassistentin. Es ist der ein-

zige Tag, an dem sie nicht ausschliesslich auf die Kinder fokussiert ist. Jonah in fremde Hände zu geben, kommt nicht infrage. Denn was ist, wenn er plötzlich krampft? «Gott sei Dank wohnt die Mutter von Ambros ganz in der Nähe. Auch meine Eltern sind eine unentbehrliche Hilfe. Sie sind die einzigen, denen wir unseren Filius mit seiner speziellen Krankengeschichte anvertrauen können», bekundet Angelika. Früher ging das Ehepaar gerne spontan auf eine Skitour. Das ist jetzt unmöglich geworden. Von der Hochzeitsreise, die sieben Wochen nach Kanada und in die USA führte, zehrt es heute noch. Das Schicksal hat die zwei zusammengeschweisst, auch wenn die Alltagsbewältigung oft schwierig ist. Ambros wuchs mit einer Schwester auf, die in Folge eines Autounfalls hirngeschädigt ist. «Eine anspruchsvolle Situation wie die unsrige ist für mich kein Neuland», sagt er. Und fügt hinzu: «Ich habe dadurch gelernt, dass das Leben immer irgendwie weitergeht, egal wie belastend die Umstände sind. Zudem schenken uns die Kinder auch viel Freude und fröhliche Momente.»

#### **Kaum Vorzeichen in der Schwangerschaft**

Als Angelika wusste, dass sie ein Kind erwartet, war das Glück perfekt. Die Schwangerschaft verlief gut. «Ich hatte absolut keine Beschwerden.» In der 29. Woche bemerkte die Gynäkologin, dass der Embryo viel zu klein und zu leicht war. Zur Sicherheit wurde noch in der Gebärmutter die fetale Lungenreife des Babys angeregt. Trotz engmaschiger Kontrollen und spezifischer Untersuchungen konnte aber nicht festgestellt werden, dass dem Kind etwas Gravierendes fehlt. Doch dann spürte die werdende Mama das Baby in ihrem Bauch plötzlich kaum mehr. In der 37. Woche wurde Jonah per Kaiserschnitt auf die Welt geholt. Er war 1970 g schwer, 42 cm lang und kam sofort in die Intensivstation auf der Neonato-

logie. Nach zwei Wochen gaben die Ärzte Entwarnung. «Sie meinten, dass Jonah zwar ein winziges aber völlig gesundes Baby sei. Mit Ausnahme einer harmlosen Hypospadie (Verkürzung der Harnröhre), die sofort entdeckt und später operiert wurde.» Die frischgebackenen Eltern waren happy mit ihrem Wunschkind. Und doch stimmte etwas nicht. «Wenn wir uns mit Müttern und ihrem Nachwuchs trafen, fiel uns auf, dass unser Bub viel lag und an die Decke starnte; während andere, gleichaltrige Kinder sich drehten und die ersten Sitzversuche machten.» Der Besuch beim Neurologen zeitigte keine eindeutigen Resultate. «Man beruhigte uns. Das Kind sei gesund und brauche als Spätzünder einfach etwas mehr Zeit.» Jonah wurde kräftiger und machte mit 11 Monaten die ersten Sitzversuche. Welche Erleichterung! Doch dann kam der erste Fieberkrampf. «Er dauerte 80 Minuten. Jonah war nachher halbseitig gelähmt, erholte sich aber mit der Zeit wieder. Für uns war das ein riesiger Schock», erzählt Angelika und ihre Augen werden feucht. Es folgten MRI- und EEG-Untersuchungen (Messung der Gehirnaktivität). Die Vollnarkose, die der bewegungsfreudige Jonah dafür brauchte, nutzten die Ärzte zu einer Blutentnahme für profunde genetische Untersuchungen. Die Diagnose Wolf-Hirschhorn-Syndrom kam nach langem Hin und Her eine Woche vor der Geburt von Angelikas zweitem und gesundem Söhnchen.

#### **Jeden Tag nehmen wie er kommt**

Ein Schwangerschaftsabbruch wäre für Angelika und Ambros nie in Frage gekommen. «Wenn wir ein Kind erwarten, nehmen wir es so an, wie es ist», zeigen sich die Eltern überzeugt. Dass sie ihre zweite Schwangerschaft nicht geniessen konnte, weil sie immer Angst hatte, dass Jonah wieder krampft, belastet die mittlerweile 38-jährige Mutter jedoch schwer: «Mein Zweitgeborener weinte anfänglich viel. Er merkte genau, dass es mir nicht gut ging.»





Mittlerweile hängen die zwei Geschwister sehr aneinander. Für Elia ist sein älterer Bruder Jonah ein Vorbild.

Auf die Zukunft angesprochen (Patienten mit dem Wolf-Hirschhorn-Syndrom können mit günstigen Perspektiven wie Jonah sie hat, bis ins Erwachsenenalter überleben) gibt sich Angelika zurückhaltend: «Wir haben gelernt, jeden Tag zu nehmen, wie er ist. Die einzigen konkreten Fixpunkte sind Jonahs wöchentliche Termine bei der Physiotherapeutin und Heilpädagogin.» Der Gedanke, dass ihr Jonah einmal sterben könnte, ist für sie unerträglich. «Es gibt viele traurige Momente, und mir kommen oft die Tränen, wenn ich alleine bin. Aber dann lachen wir wieder alle zusammen. Und fühlen uns eigentlich wie eine hundsgeöhnliche Familie.»

TEXT: URSULA BURGHERR  
FOTOS: SONJA LIMACHER



## KRANKHEIT

Das Wolf-Hirschhorn-Syndrom (WHS) ist nach Ulrich Wolf und Kurt Hirschhorn benannt, die das Krankheitsbild 1965 unabhängig voneinander erstmals beschrieben. Die seltene angeborene Erbkrankheit ist durch eine sogenannte strukturelle Chromosomenaberration am kurzen Arm des Chromosom 4 bedingt. Typischerweise sind die Kinder schon bei der Geburt untergewichtig und haben einen zu kleinen Kopf. Diese Wachstumsverzögerung setzt sich nach der Geburt fort, das Ausmass scheint mit dem Ausmass des Verlustes an Erbsubstanz zu korrelieren. Auch die geistige Entwicklung ist bei allen Kindern verzögert. Nur etwa die Hälfte lernt frei zu sitzen und maximal ein Drittel zu laufen. Zumindest einige Worte sprechen lernt nur etwa jedes fünfte Kind, wobei die übrigen auf eine nonverbale Art kommunizieren können. Etwa 85 % der betroffenen Kinder bekommen eine teilweise schwer zu behandelnde Epilepsie. Zusätzlich können verschiedene Organfehlbildungen auftreten, die vor allem die Augen (Spaltbildung der Regenbogenhaut – Kolobom, Schielen), das Herz, die Nieren und das Skelettsystem in Form von Wirbelsäulenverkrümmung oder Klumpfüssen betreffen. Bei Jungen sind auch Fehlbildungen des Genitales (Hypospadie) beschrieben.

## 100%-IGE GEWISSHEIT GIBT ES PRAKTISCH NIE

Dr. Kerstin Hug, Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe in Stans, begleitete Angelika, deren Sohn Jonah das Wolf-Hirschhorn-Syndrom hat, durch die Schwangerschaft. Die Expertin erklärt, was pränataldiagnostische Untersuchungen bringen können und was nicht.



**Dr. med. Kerstin Hug**  
Gynäkologin, Praxis für Gynäkologie  
und Geburtshilfe Stans

**Frau Dr. Hug, ab welcher Woche raten sie zu einer pränatalen Diagnostik?**

Wir empfehlen allen Frauen, sich zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche einem Ersttrimester-Screening zu unterziehen. Es beinhaltet eine Ultraschalluntersuchung mit Nackenfaltenmessung des Fötus. Die Schwangeren werden über alle Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik informiert, sind aber völlig frei in ihrer Entscheidung, welche davon sie in Anspruch nehmen wollen.

**Was können Sie bei der Nackenfaltenmessung feststellen?**

Jahrelange Forschungen in der Pränatal-Diagnostik belegen, dass anhand der Flüssigkeitsansammlung an der Halsstruktur des Fötus Rückschlüsse auf mögliche Störungen im Erbgut des Kindes gezogen werden können. Hat der Embryo einen verdickten Nacken, könnte das auf eine Chromosomenstörung wie z.B. Trisomien oder aber einen schweren Herzfehler hinweisen. Wenn die Nackenfaltenmessung im Bereich der Normwerte liegt, kann die werdende Mutter zu rund 80% davon ausgehen, dass sie ein gesundes Baby auf die Welt bringt. Aber auch wenn der Nacken verdickt ist, weist das nur in 30% aller Fälle auf ein gravierendes Problem hin. Ich rate Müttern dann, nicht in Panik zu verfallen und weiterführende Untersuchungen machen zu lassen.

**Das ist leichter gesagt als getan.**

**Werden Patientinnen, die grosse Ängste ausstehen, auch psychologisch betreut?** Zunächst einmal versuchen wir als Gynäkologinnen, keine Ängste zu schüren, und die Frauen auch im Falle eines verdächtigen Befundes gut zu begleiten. Natürlich greifen wir in besonderen Belastungssituationen auf ein interdisziplinäres Team von PsychologInnen, KinderärztInnen und HumangenetikerInnen zurück, um die betroffenen Familien mit allen nötigen Informationen zu versorgen und auch psychologisch zu unterstützen.

**Welche weiteren, nicht invasiven Tests sind im Zweifelsfall sonst noch möglich?**

Im Blut der werdenden Mutter können Eiweissstoffe herausgefiltert und untersucht werden. Die Messwerte ergeben zusammen mit dem Wert der Nackenfalte eine Einschätzung, ob das Risiko für Trisomie 21, 18 oder 13 erhöht ist. Wenn sich ein erhöhtes Risiko ergibt, sind zusätzliche Abklärungen wie z.B. eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

**Wie viele Mütter nutzen diese weitergehenden Möglichkeiten?**

In unserer ländlichen Praxis sind es eher wenige. Die meisten machen den Ultraschall mit der Nackenfaltenmessung. Ich schicke Mütter, bei deren Fötus ich eine verbreiterte



**«Wir versuchen als Gynäkologinnen, keine Ängste zu schüren, und die Frauen auch im Falle eines verdächtigen Befundes gut zu begleiten.»**

DR. MED. KERSTIN HUG

Nackenfalte feststelle, für eine Zweitabklärung ins Kantonsspital Luzern. Dort wird die Ultraschalluntersuchung von einem Spezialisten wiederholt und nach Wunsch ein erweitertes Screening gemacht. Eine Zweitmeinung ist im Zweifelsfall enorm wichtig.

**Wie war die Situation beim Ersttrimester-Screening von Angelika?**

Die Nackenfaltenmessung ihres Söhnchens war völlig normal. Auffälligkeiten, z.B., dass das Baby viel zu klein war, haben sich erst ab der 20. Schwangerschaftswoche gezeigt. Ab dato kontrollierten wir in Zusammenarbeit mit dem Luzerner Kantonsspital engmaschig. Im Ultraschall entdeckte ich dann als erstes die Fehlbildung der Harnröhre (Hypospadie). Weil der Fötus nicht richtig wuchs, entschieden wir uns für eine Lungenreifungsbehandlung, damit das Baby im Falle einer Frühgeburt mit der Atmung weniger Mühe hat. Die Ursache für den Wachstumsrückstand konnte allerdings nicht klar diagnostiziert werden. Angelika litt auch nicht unter einer Plazenta-Insuffizienz, die häufig Grund dafür ist, dass der Fötus unterversorgt ist und sich nicht richtig entwickelt. In ihrem Fall wurden keine Eiweissstoffe im Blut getestet. Ein solcher Test hätte hier auch nicht weiter geholfen, da diese seltene Genveränderung damit nicht entdeckt werden kann.

**Warum wurde das Baby von Angelika trotzdem drei Wochen vor dem normalen Geburtstermin geholt?** Sie spürte plötzlich kaum noch Bewegungen des Fötus. Weil es sich bei der abgeschlossenen 37. Schwangerschaftswoche nicht mehr um eine Frühgeburt mit all den damit verbundenen Komplikationen handelt, wurde ihr Baby per Kaiserschnitt geholt.

**Wie erlebten sie Angelikas Sohn Jonah nach seiner Geburt?** Er war klein, hatte optisch aber überhaupt keine Stigmata wie andere Babys mit einer Behinderung. Allerdings ist das beim Wolf-Hirschhorn-Syndrom auch nicht typisch. Er entwickelte sich jedoch sehr langsam. Dass er ein Loch im Herzen hat, wurde erst später festgestellt.

**Wie sehr ist die Lebenserwartung bei Kindern mit dem Wolf-Hirschhorn-Syndrom eingeschränkt?** Die Lebenserwartung ist unklar. Die meisten Betroffenen erreichen das Erwachsenenalter. Das hängt aber auch sehr davon ab, wie gut sich die mit der Krankheit einhergehende Epilepsie medikamentös einstellen lässt. Jonah hat sich im Vergleich zu anderen Fällen bisher ausserordentlich positiv entwickelt.

INTERVIEW: URSULA BURGHERR

# FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN

Seit 2014 engagiert sich der gemeinnützige Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten für die rund 350 000 betroffenen Kinder und Jugendlichen in der Schweiz. Er organisiert finanzielle Direkthilfe, bringt betroffene Familien an den KMSK-Familien-Events zusammen und sorgt dafür, dass seltene Krankheiten in der Öffentlichkeit wahrgenommen werden.



Betrifft eine Krankheit höchstens eine von 2000 Personen, so wird sie in der Wissenschaft als seltene Krankheit eingestuft. Ein Begriff, der irreführend ist. Denn bei rund 8000 verschiedenen seltenen Krankheiten ergibt sich eine grosse Anzahl an Betroffenen. So überrascht es wenig, dass heute jedes dritte in einem Schweizer Kinderspital behandelte Kind von einer seltenen Krankheit betroffen ist. Die Krankheit betrifft dabei nicht nur die Kinder selbst, sondern auch ihr Umfeld.

Im Februar 2014 hat die Unternehmerin Manuela Stier deshalb beschlossen, gemeinsam mit dem renommierten Herzchirurgen Prof. Dr. med. Thierry Carrel und einem kompetenten und gut vernetzten Vorstand und Beirat einen Förderverein für die betroffenen Familien zu gründen. Er sollte den betroffenen Familien Gehör verschaffen und sie zum gemeinsamen Austausch zusammenbringen. Denn auch wenn die einzelnen Krankheiten verschieden sind, so sind die Probleme für die betroffenen Familien oftmals dieselben. Arzt- und Therapiebesuche sind ebenso an der Tagesordnung wie bürokratische Termine, etwa mit der IV oder der Krankenkassen, denn aufgrund der Seltenheit der Krankheit ist es häufig unklar, welche Leistungen von wem finanziert werden müssen. Hinzu kommt die emotionale Komponente. Ungewissheit, Unsicherheit und Ratlosigkeit, aber auch Hoffnung und Lebensfreude sind etwa Gefühle, welche sich im Leben der Betroffenen immer wieder abwechseln. Für die betroffenen Familien ist es wichtig, in diesen Situationen nicht allein zu sein. Dafür engagieren wir uns.

## UNSERE ZIELSETZUNGEN

### **Familien verbinden – Auszeit vom belastenden Alltag**

Regelmässig organisieren wir KMSK-Events für betroffene Familien wie etwa Ausflüge in den Zoo, zum Schlittenhundefahren in den Alpen oder ins Kindermusical. Die Anlässe werden durch KMSK und Gönner finanziert und sind für die betroffenen Familien kostenlos. An unseren Events können die Familien für einen kurzen Augenblick aus ihrem Alltag ausbrechen und zusammen mit der ganzen Familie Kraft tanken. Dabei achten wir darauf, dass stets genügend Zeit für den gemeinsamen und wertvollen Austausch bleibt und Kontakte und Freundschaften geknüpft werden können. Dieses Jahr dürfen wir über 1500 Personen (betroffene Familien) zu unseren Anlässen begrüßen.

### **Finanzielle Direkthilfe mit nachhaltiger Wirkung**

Wenn weder die IV noch die Krankenkasse für dringend anfallende Investitionen aufkommen, können die betroffenen Familien beim Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten finanzielle Direkthilfe beantragen. Wir unterstützen betroffene Familien direkt und unkompliziert bei der Finanzierung etwa von medizinischen Therapien, Hilfsmitteln, behindertengerechten Umbauten oder bei Auszeiten vom belastenden Alltag und sorgen so für Lebensqualität. Die Gesuche werden dabei von einem Ausschuss beurteilt, der aus medizinischen und juristischen Fachpersonen, aber auch aus betroffenen Eltern besteht.

### **Sensibilisierung der Bevölkerung**

Mit unseren Wissensbüchern, Interviews und Medienberichten sowie mit Plakat- und Inse-  
ratekampagnen machen wir die Bevölkerung auf das wichtige Thema der seltenen Krankheiten aufmerksam. Dazu arbeiten wir intensiv mit Gönnern, Medienunternehmen und Partnern zusammen, denn es ist uns wichtig, dass keine Spendengelder in diese Art der Öffentlichkeitsarbeit fliessen, sondern diese den betroffenen Familien direkt zukommen.



# ANGEBOTE FÜR BETROFFENE FAMILIEN

Betroffene Familien stehen bei uns im Mittelpunkt! In unserem kostenlosen KMSK-Familien-Netzwerk haben sich bereits über 420 betroffene Familien vereint. Sie werden regelmässig zu unseren Events eingeladen, haben die Möglichkeit auf finanzielle Unterstützung und können sich in unserer KMSK-Selbsthilfegruppe Schweiz auf Facebook mit 290 Eltern austauschen.



**www.kmsk.ch**

Auf der Website [www.kmsk.ch](http://www.kmsk.ch) erfährst du mehr, zu unserem breiten Angebot. Hier haben wir auch eine Sammlung von über hundert Anlaufstellen zusammengetragen und du findest eine Liste mit allen seltenen Krankheiten, die in unserem Familiennetzwerk vorhanden sind. So können wir betroffene Familien miteinander verbinden.

**KMSK-Familien-Netzwerk und KMSK-Selbsthilfegruppe auf Facebook**

Werde jetzt Mitglied in unserem kostenlosen Familien-Netzwerk und profitiere von vielen Vorteilen. Du wirst regelmässig kostenlos zu unseren Familien-Events eingeladen. In unserer geschlossenen KMSK-Selbsthilfegruppe Schweiz auf Facebook hast du die Möglichkeit, dich mit anderen betroffenen Eltern auszutauschen. Du kannst jederzeit Fragen stellen, über deine Sorgen sprechen, dich mit anderen Mitgliedern zu einem Treffen verabreden oder über die Fortschritte berichten, die dein Kind zum Beispiel in der Therapie macht. Einmal pro Jahr senden wir dir zudem unser Wissensbuch, in dem du viel Wissenswertes zum Thema seltene Krankheiten erfährst. Und an Weihnachten wartet eine kleine Überraschung auf dich und deine Familie.

**ANMELDUNG ZUM KMSK-FAMILIEN-NETZWERK**

[www.kmsk.ch](http://www.kmsk.ch)

**ANMELDUNG KMSK-SELBSTHILFEGRUPPE**

[www.facebook.com/groups/1883176835294247/?source\\_id=477839255632980](http://www.facebook.com/groups/1883176835294247/?source_id=477839255632980)

**Fördergesuch für finanzielle Direkthilfe**

Für viele Eltern von Familien, die an einer seltenen Krankheit leiden, sind die Sorgen um die Gesundheit ihrer Liebsten nicht die einzigen. Auch finanziell kann eine seltene Krankheit eine Familie vor grosse Herausforderungen stellen. Denn nicht immer werden die medizinischen Behandlungen, Therapien, Medikamente und Hilfsmittel durch die Krankenkasse oder die IV übernommen. In diesen Fällen schliesst der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten die finanzielle Lücke, die bei den betroffenen Familien entsteht. Betroffene Familien haben die Möglichkeit, ein Fördergesuch für Kinder bis Ende 17. Lebensjahr, die in der Schweiz wohnhaft sind, einzureichen. Dieses wird durch ein unabhängiges Gremium geprüft. Bei einem positiven Entscheid hilft der Förderverein schnell, unkompliziert und nachweislich nutzenstiftend. Alle Informationen dazu, welche Unterlagen du einreichen musst und ob du förderberechtigt bist, findest du online.

**SENDE UNS DEIN FÖRDERGESUCH**

[www.kmsk.ch/Betroffene-Familien/Finanzielle-Direkthilfe.php](http://www.kmsk.ch/Betroffene-Familien/Finanzielle-Direkthilfe.php)

**Du hast weitere Fragen?**

Sende bitte eine E-Mail an [manuela.stier@kmsk.ch](mailto:manuela.stier@kmsk.ch)



# GEMEINSAM GUTES TUN – IHRE SPENDE ZEIGT WIRKUNG!

Es freut uns, dass sich unzählige Privatpersonen und Unternehmen für unsere Kinder mit seltenen Krankheiten und deren Familien einsetzen. Die Möglichkeiten sind vielfältig und haben doch eines gemeinsam: Sie schenken den betroffenen Familien mehr Lebensqualität. Herzlichen Dank für Ihre Unterstützung!





Familien, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind, müssen lernen, mit der Ungewissheit zu leben. Hoffnung, Verzweiflung und Ratlosigkeit sind ihre steten Begleiter. Vielfach fühlen sich die betroffenen Familien nicht verstanden und alleingelassen. Diese Familien benötigen deshalb heute unsere Unterstützung, denn morgen könnte es schon zu spät sein. Als Privatperson, Unternehmen oder Stiftung haben Sie die Möglichkeit, unsere Familien zu unterstützen. Dabei ist es uns ein Anliegen, transparent, unkompliziert und direkt zu helfen, so dass Ihr Spendenfranken auch wirklich bei den betroffenen Familien ankommt. Nebst der finanziellen Unterstützung sind wir auch auf Sachleistungen angewiesen. So unterstützen uns Gönner beispielsweise mit kostenlosen Plakatstellen und Inserateflächen oder stellen uns Geschenke für betroffene Familien zur Verfügung. Viele Gönner nehmen ihre soziale Verantwortung auch mit Helfereinsätzen der Mitarbeitenden an den Events des Fördervereins wahr oder führen mit uns einen eigenen Anlass für betroffene Familien durch.

Um betroffene Familien finanziell unterstützen und sie an unseren Anlässen miteinander verbinden zu können, sind wir auf die Hilfe von Herzensmenschen wie Ihnen angewiesen. Als gemeinnütziger Förderverein sind wir von Steuern befreit. Gerne senden wir Ihnen ab einer Spende von CHF 100.– einen Spendenbescheinigung zu.

#### **Gönner**

Damit wir die betroffenen Familien miteinander vernetzen und ihnen kostenlose KMSK Familien-Events anbieten können, sind wir auf die finanzielle Unterstützung von Gönnern angewiesen.

#### **Gebundene Spende für eine betroffene Familie**

Mit einer gebundenen Spenden haben Sie auch die Möglichkeit, sich für eine spezifische Familie aus Ihrer Region zu engagieren.

#### **Fundraising**

Starten Sie Ihr eigenes Fundraising-Projekt zugunsten von Kindern mit seltenen Krankheiten und helfen Sie den betroffenen Familien nach ihren individuellen Vorstellungen. Gerne unterstützen wir Sie dabei mit Flyern, Plakaten, T-Shirts, Frosch-Pins, Aufstellern, Caps, aber auch mit unserem Wissen, wie man ein solches Projekt gemeinsam angehen kann.

#### **Spendenkonto**

Kinder mit seltenen Krankheiten –  
Gemeinnütziger Förderverein  
Raiffeisen Bank, 8610 Uster  
Swift-Code: RAIFCH22E71  
Konto: 80-18578-0  
IBAN: CH63 8147 1000 0059 7244 8

#### **Ihr Engagement als Unternehmer**

Viele Unternehmerinnen und Unternehmer sind sich Ihrer sozialen Verantwortung bewusst und engagieren sich langfristig für unsere Kinder mit seltenen Krankheiten. Wir bieten Ihnen verschiedene Möglichkeiten, sich auch gemeinsam mit den Mitarbeitenden für die betroffenen Familien einzusetzen. Dabei beziehen wir auch gerne Ihre eigenen Ideen mit ein.

#### **Helfereinsätze (Volunteering)**

Unterstützen Sie uns als Unternehmen oder Service-Club zusammen mit Ihren Mitarbeitenden und Mitgliedern als motivierte Helfer an einem der KMSK-Familien-Events. Oder führen Sie einen eigenen Familien-Event für die betroffenen Familien in Ihrer Region durch. Gerne unterstützen wir Sie dabei.

#### **Wunscherfüllung**

Was gibt es Schöneres, als glückliche Kinderaugen zu sehen. Erfüllen Sie betroffenen Kindern, deren Geschwister und Eltern einen Herzenswunsch und sorgen Sie so für Momente des Glücks.

Als Geschäftsleiterin freue ich mich darauf, Ihnen die verschiedenen Unterstützungsmöglichkeiten persönlich zu präsentieren und mehr über Ihre Ideen zu erfahren.

#### **MANUELA STIER**

Initiantin und Geschäftsleiterin  
T +41 44 752 52 50  
M +41 79 414 22 77  
manuela.stier@kmsk.ch





FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**

ISBN 978-3-9524985-1-4



9 783952 498514 >



**Kinder mit seltenen Krankheiten –  
Gemeinnütziger Förderverein**

Ackerstrasse 43  
8610 Uster, Switzerland  
T +41 44 752 52 52  
info@kmsk.ch

Spendenkonto  
**Kinder mit seltenen Krankheiten –  
Gemeinnütziger Förderverein**  
Raiffeisen Bank, 8610 Uster  
Swift-Code: RAIFCH22E71  
Konto: 80-18578-0  
IBAN: CH63 8147 1000 0059 7244 8

Der Förderverein hat gemein-  
nützigen Charakter und verfolgt  
weder kommerzielle noch  
Selbsthilfzwecke.

**WWW.KMSK.CH**