Veröffentlicht auf Presseportal Schweiz - Presse und Medienmitteilungen (https://www.presseportal-schweiz.ch)

24.02. 2023

Internationaler Tag der seltenen Krankheiten (Rare Disease Day)

Von PPS



Bild Rechte
Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

(Uster)(PPS) **Am 28. Februar 2023 ist der internationale und nationale Tag der seltenen Krankheiten. In der Schweiz sind rund 350 000 Kinder und Jugendliche von seltenen Erkrankungen betroffen, somit sind seltene Krankheiten nicht wirklich selten. 5 bis 8 Prozent der Schweizer Bevölkerung ist von einer seltenen Krankheit betroffen, 50 Prozent davon Kinder und Jugendliche.**

Dies bringt grosse Herausforderungen für die ganze Familie mit sich: Eltern, die am Rande ihrer Kräfte sind, Geschwister die zu kurz kommen, finanzielle Sorgen, Kämpfe mit den Versicherungen und oft auch soziale Isolation. Häufig vergehen Monate bis Jahre, bis eine Diagnose gestellt wird. Weltweit hat oft nur eine Handvoll anderer Personen die gleiche Erkrankung. Zu vielen Krankheiten fehlen deshalb Daten sowie Erfahrungen mit geeigneten Behandlungsmöglichkeiten. Fast die Hälfte der Betroffenen erhält mindestens eine Fehldiagnose und entsprechend schwierig gestaltet sich die Suche nach der richtigen Behandlung. Um diesen Familien auf ihrem Weg nachhaltig zu helfen, wurde 2014 der gemeinnützige Förderverein für

Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK) durch Manuela Stier gegründet.

Betroffene Familien brauchen Unterstützung

2012 lernte Manuela Stier eine betroffene Familie aus dem Kanton Luzern kennen. Ihr Sohn Mael ist von der seltenen Krankheit Niemann-Pick-C betroffen. Beim Typ C kann der Körper das Cholesterin und andere Lipide nicht abbauen. Beide Eltern des betroffenen Jugendlichen sind Träger einer Kopie des abnormen Gens. In tiefgründigen Gesprächen erfuhr Manuela Stier, mit welchen kräfteraubenden Herausforderungen die Familie konfrontiert ist. Dies hat sie enorm berührt – und für sie war klar, dass sie sich zukünftig für die rund 350 000 betroffenen Kinder und Jugendlichen und ihre Familien in der Schweiz einsetzen wollte. Was mit einer Familie hier im Kanton Luzern begann, hat den Grundstein für den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten gelegt. Am 20.2.2014 wurde der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten zusammen mit Prof. Thierry Carrel und einem kompetenten Vorstand gegründet. Maels Vater war 8 Jahre lang ebenfalls im Vorstand und hat die Entwicklung des Fördervereins massgeblich mitgestaltet. Heute sind bereits 750 betroffene Familien aus der ganzen Schweiz im kostenlosen KMSK Familien-Netzwerk.

Der Förderverein unterstützt betroffene Familien finanziell (2022 rund CHF 500 000 an Familien ausbezahlt), führt kostenlose Familien-Events durch um sie zu vernetzen (2022 1100 Gäste) und fördert den aktiven Wissenstransfer rund um das Thema «Seltene Krankheiten bei Kindern und Jugendlichen». Immer wieder fragt sich Manuela Stier, wie diese wunderbaren Familien es schaffen, diese enorme Energie auf dem langen und oft sehr beschwerlichen Lebensweg immer wieder aufs neue aufzubringen. Sie fragte bei einer Mutter nach und so lautete die Antwort: *Wir haben keine andere Wahl, doch die Liebe zu unserem kranken Kind schenkt uns die notwendige Zuversicht und Kraft*.

Nach der Diagnose verändert sich der Lebensweg

Stellen Sie sich vor, Ihr Kind ist von einer seltenen Krankheit betroffen: Ein Arztbesuch jagt den nächsten, es herrscht Ratlosigkeit bei den Medizinern, Sie werden mit Ihren Sorgen nicht ernst genommen und immer wieder vertröstet, dass Ihr Kind «nur» etwas entwicklungsverzögert ist.

Ein Szenario, das viele Familien nur zu gut kennen. *«Der jahrelange Kampf um eine Diagnose, die Ungewissheit und die Angst unser Kind zu verlieren, waren zermürbend», erzählt ein betroffener Vater.* Im Durchschnitt warten betroffene Familien über fünf Jahre auf eine Diagnose und haben bis dahin durchschnittlich sieben Ärzte aufgesucht. Ein halbwegs normaler Alltag ist für sie undenkbar, vielfach müssen die betroffenen Mütter ihre Arbeit aufgeben und ihre Zeit ausschliesslich der Pflege ihres Kindes widmen. Nicht selten entstehen daraus finanzielle Nöte, insbesondere wenn sich bürokratische Hürden und unverständliche Entscheide von IV und Krankenkasse hinzugesellen. In diesen Fällen können die betroffenen Familien ein Fördergesuch beim Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten einreichen, welches vom Vorstand geprüft wird. Bei einem positiven Entscheid wird schnell und unkompliziert geholfen. 2022 konnten durch den Förderverein rund 500 000 an betroffene Familien für Hilfsmittel, Therapien, Entlastung und Mobilität ausbezahlt werden.

Betroffene Familien vernetzen und den Austausch fördern

«Schon Wochen im Voraus freuen wir uns jeweils auf Familien-Events des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten. Diese Vorfreude gibt uns viel Kraft und bringt Licht in unseren oftmals beschwerlichen Alltag.» Die Aussage einer betroffenen Familie steht für ein Gefühl, das die mittlerweile 750 KMSK Familien eint: Die Freude über das Zusammenkommen mit einer grossen Community, in der alle einen ähnlich schweren Rucksack zu tragen haben. Aber auch die Freude darüber, für einige Stunden abschalten zu können, unbeschwerte Momente geniessen zu dürfen, einfach eine «normale» Familie zu sein. Von den Familien hört Manuela Stier immer wieder, dass der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten einen wichtigen Beitrag zur Verbesserung ihrer Lebensqualität leistet. Denn viele der betroffenen Familien haben Ähnliches erlebt: Symptome, die keiner Krankheit zugeordnet werden können, jahrelanges Warten auf eine Diagnose, das mühsame Zusammentragen von Informationen und der Kampf im Versicherungs- und Ärztedschungel. *«Es tut so gut zu wissen, dass immer jemand da ist. Schliesslich sitzen wir alle im selben Boot und können die Probleme der anderen nachvollziehen»,* sagt eine betroffene Mutter.

Wissenstransfer für Familien und Fachpersonen im Fokus

Die Diagnose «Seltene Krankheit» zieht betroffenen Familien den Boden unter den Füssen weg, sie finden sich nach einem ersten Schock in einer unbekannten Welt wieder. Diese ist von administrativen und organisatorischen Herausforderungen geprägt. Welche Hilfsangebote und Unterstützungs-leistungen gibt es? Worauf haben sie Anspruch und wer führt sie durch diesen unbekannten Dschungel? Wie haben andere betroffene Familie diese enorme Aufgabe gemeistert?

Mit den fünf KMSK Wissensbüchern Seltene Krankheiten und der digitalen Wissensplattform gibt der Förderverein (neu) betroffenen Familien und Fachpersonen nachhaltig wirkende Hilfsinstrumente zur Hand.

Der Förderverein sieht es als seine Aufgabe, die berührenden Geschichten der Familien in die Öffentlichkeit zu tragen, auf ihre Anliegen aufmerksam zu machen und ihnen eine Stimme zu verleihen. Eine Stimme, die von Gesundheitspolitikern, dem BAG, IV-Stellen, Krankenkassen, Fachpersonen, Kinderärzte, Kinderspitäler , Auszubildende und Pharmafirmen gehört werden soll. Einen enorm wichtigen Beitrag hierzu leisten die fünf Wissensbücher «Seltene Krankheiten». Insgesamt wurden bereits mehr als 50‘000 Wissensbücher den Familien und den Dialoggruppen kostenlos zur Verfügung gestellt. Insbesondere für Kinderärzte, Kinderspitäler und Genetikerinnen sind die Wissensbücher inzwischen zu einem wertvollen Instrument ihrer Arbeit geworden.

«Die Diagnose zieht den Betroffenen vielfach den Boden unter den Füssen weg, sie befinden sich in einer Art Schockstarre. Die Wissensbücher helfen den neu betroffenen Familien dabei zu erkennen, dass sie nicht allein sind und es viele andere Betroffene mit ähnlichen Geschichten gibt», sagt Frau Prof. Anita Rauch, Direktorin des Institutes für Genetik an der Universität Zürich und Präsidentin des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten

Digitale Wissensplattform entlastet betroffene Familien

In den letzten zwei Jahren ist die schweizweit erste digitale Wissensplattform Seltene Krankheiten entstanden. Damit wird betroffenen Familien wie auch Fachpersonen erstmals Wissen zum Thema Seltene Krankheiten gebündelt digital zugänglich gemacht. Zuvor mussten sich die Familien und Fachpersonen die Informationen zu Anlaufstellen und Wissen zum neuen Lebensweg mühsam zusammensuchen. Sie erhalten dank der Wissensplattform Informationen, worauf sie Anspruch haben, zu Hilfe, Unterstützungsleistungen und unzähligen wichtigen Anlaufstellen!

Die digitale Wissensplattform wurde durch Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten gemeinsam mit der Zürcher Hochschule für angewandte Wissenschaften Winterthur, der HES-SO Wallis und zahlreichen Fachpersonen konzipiert und umgesetzt. Nach einer 2-jährigen Entwicklungszeit ist die frei zugängliche Wissensplattform nun seit November 2022 in Deutsch und seit Januar 2023 in Französisch, Italienisch und Englisch online zugänglich. Die Wissensplattform wurde vollumfänglich von Sponsoren finanziert, also nicht mit Spendengelder.

Die Wissensplattform stützt sich auf die Erfahrungen und Bedürfnisse von 750 betroffenen Familien sowie unzähligen Fachpersonen und dient dazu, die organisatorischen, administrativen und finanziellen Herausforderungen effizienter meistern zu können.

Die Themenfelder widerspiegeln den Lebensweg der betroffenen Familien

- Weg zur Diagnose
- Emotionale Belastungen und Bewältigung
- Austausch mit betroffenen Familien
- Entlastung, Pflege und Betreuung
- Familie und Bezugspersonen
- Versicherungsleistungen, Beantragung und Durchsetzung
- Finanzielle Unterstützungsmöglichkeiten
- Therapien und ergänzende Angebote
- Freizeit und Auszeit
- Kita, Kindergarten und Schule
- Vereinbarkeit Familie und Beruf
- Jugend und Übergang ins Erwachsenenalter
- Palliative Care, Vorbereitung, Abschied und Trauer
- Verhalten bei Notfällen

Warum ist die Wissensplattform auch für Fachpersonen so wichtig?

Fachpersonen haben oft wenig oder keine Erfahrung, wo (neu) betroffene Familien Wissen auf ihrem neuen Lebensweg abrufen können. Zugleich sehen sie sich mit verzweifelten Eltern konfrontiert, die sich nach der Diagnose Seltene Krankheit neu zurechtfinden müssen. Mit der digitalen Wissensplattform haben sie nun ein Instrument zur Hand, welches ihnen einerseits als Nachschlagewerk dient und die neu betroffenen Eltern auf ihrem weiteren Lebensweg begleiten wird.

Wissensvermittlung muss eine nachhaltige Wirkung erzielen!

Der Wissenstransfer ist durch den Förderverein auf breiter Ebene garantiert. Nebst der digitalen Wissensplattform wird jährlich das KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten durchgeführt und im Oktober 2023 erscheint bereits das 6. KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten – Zusammenspiel Eltern, Ärzte und weitere Akteure». Der Förderverein kennt die Bedürfnisse der betroffenen Familien und setzen mit diesem Wissen effizient neue Projekte um. Diese müssen einen grossen Nutzen für die Familien bieten und eine nachhaltige Wirkung erzeugen.

Als Grundlage für die Inhalte der Wissensbücher wird jeweils eine Online-Befragung bei 750 betroffenen Familien durchgeführt. Dabei werden die Familien zugleich gefragt, zu welchem Rubrik-Thema sie gerne ein Interview geben möchten. Beim Förderverein entsteht alles von innen nach aussen und erzeugt daher eine grosse und messbare Wirkung! Die Dialoggruppen der Wissensbücher sind (neu) betroffene Familien, Gynäkologen, Hebammen, Kinderärzte, Hausärztinnen, Genetiker, Neurologinnen, Augen- und Ohrenärzte, Therapeutinnen, Psychologen, Kinderspitäler, Krankenversicherer, Gesundheitspolitiker, Forschende an Hochschulen, Pharmafirmen, IV-Mitarbeitende, Gesundheitsdirektionen, Lehrer, Patientenorganisationen sowie die Medien und die breite Öffentlichkeit.

Zusammenspiel Eltern, Ärzte und weitere Akteure

Dem 6. KMSK Wissensbuch geht eine persönliche Erfahrung von Manuela Stier voraus. Letztes Jahr durfte sie eine alleinerziehende Mutter an den runden Tisch eines Kinderspitals begleiten. Gemeinsam mit zehn involvierten Experten aus verschiedenen Fachrichtungen, wurde über das Kind beratschlagt.

Was ihr dabei auffiel: das Zusammenspiel und die Kommunikation der verschiedenen Akteure aus Medizin, Schulwesen, Spitex und Therapie war in der Vergangenheit offenbar eher schwierig.

Die aufwendige Koordination musste durch die Mutter erfolgen. Dies nahm viel ihrer wertvollen Zeit in Anspruch, die sie lieber für ihre zwei Kinder einsetzen wollte. Der gemeinsame Lösungsvorschlag war, zukünftig einen Case Manager einzusetzen, der als Entlastung der Mutter den komplexen Fall koordiniert.

Dabei darf nicht unterschätzt werden, wie viel Wissen und Erfahrungen betroffene Eltern sammeln und wie sehr sie zu Experten werden. Sie sind der wichtigste Teil des Teams und müssen genau darin unterstützt und bestärkt werden. Sie brauchen verbesserte Strukturen und Hilfeleistungen, die sie darin unterstützen, die Herausforderungen des Alltags bewältigen zu können. Hier ist vor allem auch die Politik gefordert. *Denn: Für eine optimale Versorgung und Unterstützung – sowohl vor als auch nach der Diagnose – müssen sich das Gesundheitswesen und andere Bereiche des sozialen Lebens – Schule, Arbeit, Freizeit - mehr an den Bedürfnissen betroffener Familien ausrichten.* Und dafür braucht es eine Vernetzung: zwischen Ärzten, Therapeuten, Versicherungen, Bildungseinrichtungen und anderen Bereichen, die für die Lebensqualität der Betroffenen wichtig sind. Zugleich braucht es Dokumentationen, die für alle beteiligten Akteure zugänglich sind, es braucht Wissen und Kommunikation. Denn: Gute Vernetzung funktioniert letztlich nur mit guter Kommunikation.

Im 6. Wissensbuch Seltene Krankheiten geht der Förderverein deshalb genau auf diese Herausforderungen im Zusammenspiel zwischen Eltern, Ärzten und weiteren Akteuren ein, lässt betroffene Familien und Fachpersonen zu Wort kommen und zeigt Lösungsansätze auf. Nur dank dem entgegengebrachten Vertrauen der Familien, Ärztinnen, Therapeuten und Fachpersonen ist es möglich, diese Wissensbücher umzusetzen. Dabei wird der Förderverein durch unzählige Sponsoren, Journalistinnen und Journalisten sowie den Fotografinnen und Fotografen, welche mit ihren Worten und Bildern die Emotionen und Anliegen der betroffenen Familien einfangen, als

soziales Engagement zugunsten der betroffenen Familien. Das 6. Wissensbuch Seltenen Krankheiten erscheint im Oktober 2023 und kann kostenlos beim Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten vorbestellt werden.

Manuela Stier, Gründerin und Geschäftsführerin des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten ist sehr dankbar für das entgegengebrachte Vertrauen der betroffenen Familien, den langjährigen Netzwerkpartnern, Sponsoren, Fachpersonen und Medien, die helfen die Bedürfnisse der betroffenen Familien in die Öffentlichkeit zu tragen. *„Egal was wir planen und umsetzen, es muss für die betroffenen Familien ein nachhaltiger Nutzen entstehen und ihnen den Lebensweg erleichtern.“* Manuela Stier

Pressekontakt:

Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten
Poststrasse 5
8610 Uster

www.kmsk.ch
www.wissensplattform.kmsk.ch

Manuela Stier
Gründerin und Geschäftsführerin
manuela.stier @ kmsk.ch
linkedin.com/in/mastier/ 20‘970 Follower
+41 79 414 22 77

Kategorie
Medizin & Gesundheit

Source URL: *https://www.presseportal-schweiz.ch/pressemeldungen/internationaler-tag-der-seltenen-krankheiten-rare-disease-day*