

19.11. 2024

Gemeinsam für mehr Sichtbarkeit und Unterstützung - Internationaler Tag der seltenen Krankheiten vom 28.2.2025

Von PPS

(Uster)(PPS) **Steffi und Stanko sind eine der 860 betroffenen Familien des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten in der Schweiz. Sie 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 einer seltenen Krankheit beginnen.**

Bereits vor der Geburt stellte sich heraus, dass Josephine eine Beinfehlstellung 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...

Josephines Geschichte ist keine Ausnahme!

Fünf bis acht Prozent der Schweizer Bevölkerung ist von einer seltenen Krankheit betroffen, 50 Prozent davon sind Kinder und Jugendliche (rund 350 000). Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten, gegründet von der Unternehmerin Manuela Stier, setzt sich schweizweit seit 2014 unermüdlich für betroffene Kinder und deren Familien ein. Als grösste Vereinigung für betroffene Familien in der Schweiz, treiben wir seit zehn Jahren die Themenführerschaft konsequent voran. Dabei wird jeweils die ganze Familie betrachtet und nicht nur die betroffenen Kinder. Eine Diagnose einer seltenen Krankheit hat ebenfalls Auswirkungen auf die Geschwister und die Eltern.

Einladung zum 12. KMSK Wissens-Forum vom 28.2.2025 anlässlich des Internationalen Tages der seltenen Krankheiten

Das 12. Wissens-Forum vom 28. Februar 2025 «Seltene Krankheiten bei Kindern – Der herausfordernde Weg vor uns nach der Diagnose» bei Roche in Basel, basiert auf der aktuellen Ausgabe des KMSK Magazins SELFCARE N° 02. Das Forum findet wie jedes Jahr, anlässlich des Internationalen Tages der seltenen Krankheiten vom 28.2.2025 statt. Unser Ziel ist es, auf «Mängel» und Herausforderungen aufmerksam zu machen und gemeinsam Lösungen zu suchen.

Pressekontakt:

Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten
Poststrasse 5
8610 Uster
www.kmsk.ch

MANUELA STIER
Gründerin und Geschäftsführerin
manuela.stier@kmsk.ch
T +41 44 752 52 50
M +41 79 414 22 77

Wir danken für Ihre Spende
Kinder mit seltenen Krankheiten – Gemeinnütziger Förderverein
Raiffeisen Bank, 8610 Uster

Swift-Code: RAIFCH22E71

Konto: 80-18578-0

IBAN: CH52 8080 8008 5328 0369 7

Kategorie

Vereine & Verbände

Source URL: *<https://www.presseportal-schweiz.ch/pressemeldungen/gemeinsam-fuer-mehr-sichtbarkeit-und-unterstuetzung-internationaler-tag-der>*