

18.02. 2025

Tag der seltenen Krankheiten 28.2.2025 - Mehr Sichtbarkeit und Unterstützung für Kinder mit seltenen Krankheiten

Von PPS



Bild Rechte

Sandra Meier

Live-Stream «Seltene Krankheiten bei Kindern - Der herausfordernde Weg vor und nach der Diagnose»

(Uster)(PPS) **Fünf bis acht Prozent der Schweizer Bevölkerung ist von einer seltenen Krankheit betroffen, 50 Prozent davon sind Kinder und Jugendliche. Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten, gegründet von der Unternehmerin Manuela Stier, setzt sich seit 2014 schweizweit unermüdlich für betroffene Kinder und deren Familien ein. Als grösste Vereinigung für betroffene Familien in der Schweiz, sind wir das Sprachrohr von 910 betroffenen Familien.**

Die vierjährige Joséphine ist eines von rund 350 000 Kinder in der Schweiz, welches von einer seltenen Krankheit betroffen ist. Ihre Eltern hätten sich von Anfang an einen Case Manager gewünscht, um bei der Koordination aller Termine nicht allein zu sein.

Die Angst und die Ungewissheit sind kaum in Worte zu fassen. Stellen Sie sich vor, dass Sie nach der Geburt im Krankenhaus zuhause angekommen merken, dass die Haut Ihres Neugeborenen marmoriert ist und das etwas nicht stimmt. Kurz darauf folgten diverse Untersuchungen und Operationen. Genau diese Situation erfuhren die Eltern von Joséphine vor vier Jahren.

Die Zeit vor der Diagnose ist für Eltern sehr schwierig und mit vielen Ängsten sowie Isolation verbunden. Für viele kommt die Diagnose überraschend und sie wissen nicht, wie sie darauf reagieren sollen. Das Warten nach jedem Abklärungstermin ist schwer: „Wir hätten uns gewünscht, dass wir mehr unterstützt werden auf dem Weg zur Diagnose“, berichtet eine Mutter aus dem KMSK Familien-Netzwerk. Kurz vor ihrem zweiten Geburtstag wurde dann bei Joséphine ein umfassender Gentest gemacht. Das Ergebnis: das kleine Mädchen weist den seltenen Gendefekt „Délétion 10q26“ auf. Dadurch leidet sie nicht an Schmerzen, hat jedoch erhebliche Probleme mit Sprechen und Laufen. Sie ist verhältnismässig klein und entwickelt sich langsamer als es bei ihren Altersgenossen üblich ist.

Prof. Dr. med. Johannes Roth

Leiter Zentrum für seltene Krankheiten Kinderspital Luzern und Vorstand im Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten:

«Wenn man mit einer seltenen Krankheit konfrontiert ist, ist man zunächst sehr allein. Eigentlich kann das ja niemand verstehen, der nicht wirklich selber betroffen ist. Ich denke, der Förderverein bietet den Betroffenen und ihren Familien eine Heimat – ein Ort, wo sie Unterstützung erfahren und auch andere betroffene Familien mit ähnlichem Schicksal kennenlernen können. Das ist eine ganz entscheidende Rolle des Fördervereins.»

Interne Studie des Fördervereins zum Weg vor und nach der Diagnose

Leider ist die Geschichte von Joséphine kein Einzelfall. Den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten erreichten im Laufe der Zeit immer wieder Nachrichten, die sich im Kern alle ähnlich waren. Mittels einer gezielten Online-Umfrage im eigenen KMSK Familiennetzwerk (910 betroffene Familien) wollten wir deshalb 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.

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, Freunden, den Behörden und den Fachpersonen im Stich gelassen. Nur gerade acht 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.

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 oder der Invalidenversicherung.

86% der Befragten gab an, psychisch gar nicht oder nicht ausreichend unterstützt worden zu sein!

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.

Die Auswertung und die Geschichte von Joséphine ist im KMSK Magazin SELF CARE No 2 zu lesen.

12. KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten vom 28.2.2025

Das 12. KMSK Wissens-Forum 2025 mit rund 180 Teilnehmenden Fachpersonen und betroffenen Eltern findet anlässlich des Internationalen Tages der seltenen Krankheiten, im Auditorium der Roche in Basel statt. Erleben Sie via Live-Streaming die bewegenden Geschichten von zwei Familien, die uns von ihrem mutigen Kampf und ihrer Entschlossenheit berichten. Ihre Erfahrungen zeigen, wie wichtig es ist, niemals aufzugeben, trotz aller Widrigkeiten.

Der Moment der Diagnose ist ein Wendepunkt – der Beginn eines neuen Kapitels voller Herausforderungen und neuer Chancen. Die genetische Diagnostik bietet uns tiefe Einblicke in unser Erbgut und ermöglicht ein besseres Verständnis komplexer Krankheitsbilder. Dieses Wissen kann jedoch auch eine Belastung darstellen. Wir wollen zeigen, dass Wissen zwar nicht alle Wunden heilen kann, aber entscheidend dazu beitragen kann, den Umgang mit diesen Belastungen zu erleichtern.

Moderiert wird das Forum von Prof. Stefan Ribler, Sozialpädagoge

Als Referentinnen und Podiumsgäste begrüßen wir Manuela Stier, Gründerin und Geschäftsführerin des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten, Sarah Ronner, Mutter von Nanuk, Yara, und Vayana, Stanko Gobac, Vater von Josephine, Prof. Dr. med. Henrik Köhler, Beirat KMSK, Chefarzt KSA, Zentrum für Seltene Krankheiten, Dr. med. Katharina Gasser, General Manager Roche Pharma (Schweiz) und unsere Präsidentin Prof. Dr. med. Anita Rauch, Direktorin am Institut für Medizinische Genetik an der Universität Zürich UZH. Dank dem Live-Streaming kann das Wissens-Forum auch im Nachgang jederzeit auf unserer Website abgerufen werden. Das 12. KMSK Wissens-Forum vom 28. Februar 2025 bei Roche in Basel basiert auf der aktuellen Ausgabe des KMSK Magazins SELFCARE N° 02 «Seltene Krankheiten bei Kindern – Der herausfordernde Weg vor uns nach der Diagnose». Das Forum findet jährlich, anlässlich des Internationalen Tages der seltenen Krankheiten, statt. Ziel ist, auf «Mängel» und Herausforderungen aufmerksam zu machen und gemeinsam Lösungen zu suchen.

Mit 180 Personen ist das KMSK Wissens-Forum bereits ausgebucht! Dank Gönner*innen ist die Teilnahme für Eltern, Fachpersonen und Auszubildende kostenlos. Gerne können Interessierte jedoch das Forum live im Stream ab 11.00 Uhr miterleben.

Das Engagement des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten

Wissenstransfer

Ab der Diagnose stehen unsere sechs KMSK Wissensbücher Seltene Krankheiten für die Familien bereit, ergänzt durch die digitale KMSK Wissensplattform Seltene Krankheiten (d/e/f/i) mit wichtigen Informationen und Anlaufstellen. In unserem jährlichen KMSK Magazin SELFCARE Seltene Krankheiten veröffentlichen wir zudem Ergebnisse aus eigenen Studien mit unseren 910 Familien. Zusätzlich sind Interviews mit betroffenen Familien sowie Beiträge von Fachpersonen enthalten. Ein direkter Austausch zu Alltagsproblemen und Tabuthemen ist rund um die Uhr in der Facebook-Selbsthilfegruppe möglich. Das jährliche KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten bringt führende Expert*innen, betroffene Familien und Interessierte zusammen, um die neusten Entwicklungen im Bereich der seltenen Krankheiten zu teilen und konkrete Lösungsansätze zu diskutieren.

Finanzielle Unterstützung

Finanzielle Hilfe ist einer der Schlüssel zur Entlastung der Familien. In den letzten elf Jahren konnte der Förderverein mehr als CHF 3.6 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, Entlastung oder Hilfsmittel leisten können, und für die Erleichterung von Eltern, die sich keine Sorgen mehr um finanzielle Belastungen machen müssen.

Familien verbinden

Elf Jahre, 910 Familien, eine dynamische Gemeinschaft. Der Förderverein bringt betroffene Familien aus der ganzen Schweiz zusammen, die in ihrem Alltag mit ähnlichen Herausforderungen konfrontiert sind. Insgesamt 12 500 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 865 Eltern aktiv in der digitalen Selbsthilfegruppe mit dabei.

Gemeinsam handeln - nicht nur an einem Tag im Jahr!

Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten wird auch zukünftig den Blick auf die besonderen Bedürfnisse und Rechte der betroffenen Familien lenken. Der internationale Tag der seltenen Krankheiten ist nicht nur ein Tag, sondern ein Aufruf an die gesamte Gesellschaft, Verantwortung zu übernehmen, die Sichtbarkeit für seltene Krankheiten zu erhöhen und gemeinsam eine Zukunft zu gestalten, in der kein Kind und keine Familie allein kämpfen muss.

Unterstützen Sie uns medial, um dem Thema Seltene Krankheiten regional und national mehr Sichtbarkeit zu verschaffen. Gerne dürfen Sie die Bilder verwenden. Für ein Interview / Podcast / TV-Beitrag / Print-Beitrag / Radio-Beitrag / Blog-Beitrag stehen Ihnen die Gründerin und Geschäftsführerin Manuela Stier gerne zur Verfügung.

Auf Anfrage können wir Ihnen gerne eine von unseren 910 betroffenen Familien aus Ihrer Region anfragen. Unsere Info Box über den Förderverein erachten wir für die Sichtbarkeit für weitere betroffene Familien als enorm wichtig!

Gerne steht Ihnen Manuela Stier und als STV Michelle Sieber bei Fragen zur Verfügung.

Über die Organisation:

Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

Wir setzen uns seit dem 20. Februar 2014 in der Schweiz mit viel Herzblut für betroffene Kinder und Jugendliche sowie deren Familien ein. Dazu setzen wir folgende Schwerpunkte:

- Finanzielle Direkthilfe für betroffene Familien (seit 2014 rund CHF 3.6 Mio.).
- Betroffene Familien verbinden (2014 mehr als 12 500 Familienmitglieder an kostenlosen KMSK Familien-Events eingeladen), Facebook KMSK Selbsthilfegruppe (865 Eltern) und 910 Mitglieder im kostenlosen KMSK Familien-Netzwerk.
- Wissenstransfer für betroffene Familien, Fachpersonen, breite Öffentlichkeit und Medien

Wir danken für das Vertrauen, welches wir von unseren wunderbaren Familien, den langjährigen

Spender*innen, Gönner*innen, Partner*innen und Sponsor*innen erhalten.

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

Pressekontakt:

Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

Poststrasse 5

8610 Uster

Manuela Stier

Gründerin und Geschäftsführerin

manuela.stier @ kmsk.ch

+41 44 752 52 50

linkedin.com/in/mastier/ (27'500 Follower)

2022 Viktor Award als herausragendste Persönlichkeit im Schweizer Gesundheitswesen

Michelle Sieber

Kommunikation & Marketing

michelle.sieber @ kmsk.ch

+41 44 542 66 38

Kategorie

Vereine & Verbände

Source URL: <https://www.presseportal-schweiz.ch/pressemeldungen/tag-der-seltenen-krankheiten-2822025-mehr-sichtbarkeit-und-unterstuetzung-fuer>