



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**



SELTENE KRANKHEITEN

CASE MANAGEMENT UND DIGITALISIERUNG ENTLASTEN ELTERN



Dr. med. Jürg Streuli
 Leiter Pädiatrisches Advanced-Care-Team, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Ostschweizer Kinderspital St. Gallen, Beirat im Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

ZUSAMMENARBEIT VERBESSERN, IN NETZWERKEN DENKEN

Eine seltene Krankheit stellt ein Kind und seine Familien vor grosse Aufgaben. Diese Aufgaben können so umfangreich sein, dass wir sie rechtzeitig und gemeinsam anpacken müssen, wie die Beiträge in diesem KMSK Wissensbuch eindrücklich und anschaulich zeigen. «Wir», das sind die Kinder, deren Familien und ein ganzes Netzwerk an Menschen mit Erfahrungen, Wissen und 108 Eltern und Mitglieder des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten zum Thema Case Management und seltenen Krankheiten.

«Die ganze Welt ist unser Spital», schrieb T.S. Eliott in einem Gedicht und trifft damit vielleicht auch den Nerv vieler Eltern, die sich nicht nur liebevoll um ihre Familie kümmern, sondern deren Welt von einem Tag auf den anderen «zu einem Spital» wurde – einem Spital, in dem die Eltern nicht selten als CEO die Leitung übernehmen. Denn ohne Übersicht, Strategie und Führung greifen die vielen Zahnrädchen im komplexen Getriebe des Gesundheitsapparates für seltene Krankheiten nicht oder nur unvollständig.

Dies zeigte auch die Befragung, die grosse Mehrheit konnte sich etwas unter dem Begriff Case Management (CM) vorstellen und war der Meinung, dass CM sehr wichtig ist. Fast die Hälfte (41,7%) der Eltern brauchen es zum jetzigen Zeitpunkt. Aber nur weniger als $\frac{1}{6}$ (15,8%) aller Familien erhielten bisher Zugang zum Angebot einer Case-Management-Unterstützung. Man muss also von einer deutlichen Unterversorgung ausgehen.

Gleichzeitig gilt es festzuhalten, dass nicht alle Eltern zu jedem Zeitpunkt Unterstützung benötigen. Die Eltern werden für ihre Kinder nicht nur Expertinnen und Experten, sondern übernehmen zum Zeitpunkt der Befragung in mehr als der Hälfte (58,3%) der Fälle offensichtlich erfolgreich selbst die Case-Management-Aufgaben. Es geht also nicht darum, den Eltern automatisch die x-te Unterstützungsform aufzudrängen, sondern darum, dort aktiv zu werden, wo effektiv Bedarf für Unterstützung gefragt ist.

Was ist «Case Management»?
 CM setzt sich für eine ganzheitliche

Herangehensweise ein, die alle Aspekte des Lebens eines Kindes mit einer seltenen Krankheit berücksichtigt (bio-psycho-sozial-spirituell). Es geht somit weit über die blosser Verwaltung von medizinischen Angelegenheiten hinaus und betrachtet auch die sozialen, psychologischen und pädagogischen Bedürfnisse der betroffenen Familien. Während das CM auf die Bedürfnisse und Anliegen der einzelnen Familien eingeht, ist es auch ein Instrument zur Förderung von strukturellen Veränderungen. Es identifiziert Lücken und Herausforderungen im Gesundheits- und Sozialsystem und setzt sich dafür ein, dass die Rahmenbedingungen verbessert werden, um eine optimale Versorgung für Kinder mit seltenen Krankheiten und ihre Familien zu gewährleisten. Insgesamt ist CM ein integrativer Ansatz, der darauf abzielt, die Lebensqualität von Kindern mit seltenen Krankheiten und ihren Familien zu verbessern. Es bietet eine umfassende Unterstützung und Begleitung, um die vielen gewichtigen Ereignisse (Case, stammt von cadere, «fallen» bedeutet soviel wie «ge-

wichtiges Ereignis») mit denen sie konfrontiert sind, zu bewältigen und eine positive Entwicklung und Entfaltung zu ermöglichen. CM ist somit ein wertvolles Instrument, das dazu beiträgt, dass jedes Kind mit einer seltenen Krankheit die bestmögliche Betreuung und Unterstützung erfährt, um sein volles Potenzial zu entfalten und ein erfülltes Leben zu führen.

Wie und wo kann Case Management konkret helfen?

Die Befragung ergab ein vielfältiges Bild von Aufgaben, die in drei Hauptkategorien unterteilt werden können:

In der ersten Kategorie «Zusammenfassen und Koordinieren» erachten die Eltern die Sicherstellung und Verbesserung der interprofessionellen Koordination und Kommunikation als besonders wichtig. Ebenso von Bedeutung sind die Terminkoordination, die Vereinfachung der Kommunikation mit den Kostenträgern, insbesondere der IV sowie die Übersicht über die notwendigen Dokumente.

In der zweiten Kategorie fungiert CM als neutrale Instanz, die komplexe Sachverhalte und persönliche Werte übersetzt und gleichzeitig als Vertrauensperson dient. Die Beratung aus einer ganzheitlichen Perspektive steht im Vordergrund, um ein Gesamtbild zu schaffen und dabei zu helfen, neue Fakten und Informationen für alternative oder neue Therapien einzuholen.

In der letzten Kategorie «Unterstützen und Stärken» sind Unterstützungsmassnahmen für das Wohl der Familie von grosser Bedeutung. Ein wichtiger Aspekt ist dabei auch die Förderung der Selbstbestimmung und Selbstständigkeit der Familien, neu deutsch «Empowerment».

Zusammenfassend kann CM in vielfältiger Weise Unterstützung bieten – von der effektiven Koordination und Kommunikation zwischen den verschiedenen Parteien bis hin zur ganzheitlichen Beratung und Hilfe bei der Bewältigung von Herausforderungen. Es trägt dazu bei die Situation besser zu verstehen, Ressourcen optimal zu nutzen und einen positiven Weg in die Zukunft zu ebnen.

Wer bietet Case Management an?

In einer idealen Welt arbeitet ein interdisziplinäres Team immer eng zusammen, um massgeschneiderte Lösungen zu entwickeln. In der Realität und besonders im heutigen Gesundheitswesen, in welchem Sprechstundenminuten schon Wochen im Voraus genau eingeplant werden müssen, sind viele Fachpersonen schon mit ihren eigenen Aufgaben ausgelastet und besitzen kaum zusätzliche Zeit für einen sinnvollen, proaktiven Austausch und die nötige Nachbearbeitung und Koordination mit anderen Beteiligten. Teilweise reicht dann das CM bereits als einfacher Katalysator für einen Austausch zwischen den Disziplinen und Fachpersonen, beispielsweise mit Hilfe eines regelmässigen Rundtischs. In komplexeren Situationen muss ein CM aber sehr viel konkreter die anstehenden Aufgaben, die Koordination der Termine, Interpretation der Informationen und Stärkung der Familie übernehmen. Die Frage, wer CM anbietet, führt immer auch zur Folgefrage, wie dieses finanziert wird. Jene Familien, die eine Unterstützung durch CM benötigen, sollten auch Zugang haben, unabhängig von ihrer finanziellen Situation. Dazu ist wichtig, dass sich das CM in komplexen Situationen dort befindet, wo die Fäden auch zusammenlaufen und ein Zugriff

auf die nötigen Informationen vorhanden ist. Das Beispiel einer zentrumsnahen Netzwerkstützung, wie es das Situationen ist dies zumindest am Anfang in der Regel das Zentrums-Spital. Ein Beispiel eines CM-Angebotes eines Zentrumsgestützten Netzwerkstützpunktes, wie es das Pädiatrische Advanced Care Team (PACT) am Ostschweizer Kinderspital bietet, finden Sie im separaten Artikel auf Seite 50 in diesem Heft.

Schlussfolgerung und Ausblick

Dass die Medizin sich vermehrt in Spezialsprechstunden aufgliedert, ist für viele Aspekte ein grosser Vorteil. Für den in der Umfrage genannten Wunsch, nicht nur die Diagnose oder ein Organ, sondern das Kind als Ganzes zu sehen, stellt die Spezialisierung aber ein Erschwernis dar. Die moderne Medizin sollte nicht nur die Schwäche und das Leiden behandeln, sondern sich auch darum kümmern, ein Kind und seine Familie wieder «ganz» zu machen. Tatsächlich ist das Wort «gesund», indogermanisch «ghans», also «ganz» ist nicht das Gegenteil von krank althochdeutsch «kranak» für «leidend».

Die hier vorgestellten Ideen von CM scheinen einen wichtigen Schritt in die richtige Richtung, um nicht nur wirksamere Therapien zu finden, sondern auch den Blick auf die Familie als Ganzes zu schärfen.

Studie



WARUM EIN PALLIATIVE CASE MANAGEMENT UNVERZICHTBAR IST

Palliative Care (PC) wird normalerweise nicht mit dem Kindes- und Jugendalter und auch nicht in erster Linie mit seltenen Krankheiten in Verbindung gebracht. Pädiatrische Palliative Care (PPC) hat jedoch anders als PC in der Erwachsenenmedizin oftmals nur am Rande mit dem Tod zu tun. Vielmehr stehen das Leben und die Lebensqualität eines Kindes und seiner Familie unter besonderen Umständen im Mittelpunkt. Der folgende Artikel zeigt, wie PPC in diesem Sinne auch Kindern mit einer seltenen Krankheit zugutekommen kann.

In der Schweiz sterben als Folge des rasanten und riesigen Fortschritts der Medizin aber auch als eine direkte Folge des Wohlstands heute nur noch wenige Kinder vor dem Erreichen des Erwachsenenalters. Aufgrund dieser Entwicklung sind schwere Krankheiten mit möglichem Versterben in der Kindheit zu einem Tabu geworden. Mit einem starken Fokus auf die Diagnose und seine Behandlung können Aspekte wie Sinn, Lebensqualität und eine umfassende (bio-psycho-sozio-spirituelle) Unterstützung der ganzen Familie in den Hintergrund geraten. Und tatsächlich fehlen in der Schweiz derzeit flächendeckende Ressourcen, die es einem Kind und seiner Familie ermöglichen, die verbleibende Lebenszeit in hoher Lebensqualität zu gestalten (Amstadt, 2022).

Genau hier setzt nun die noch junge Disziplin der Pädiatrischen Palliative Care (PPC) an. Nach Cicely Saunders, der Begründerin der modernen Palliativ- und Hospizbewegung, geht es nicht (nur) darum, dem verfügbaren Leben mehr Tage zu geben, sondern die kostbare Zeit mit Leben zu füllen.

«Palliativ», vom Lateinischen «palliare» stammend, bedeutet wörtlich übersetzt «ummanteln». Es geht also darum, das Leben in seiner Kostbarkeit und gleichzeitig Vergänglichkeit zu beschützen und zu bewahren und damit die verfügbare Zeit mit bestmöglicher Qualität zu füllen.

Kinder sind besonders...

Im Allgemeinen weisen Säuglinge, Kinder und Jugendliche aufgrund ihrer Entwicklung, Abhängigkeit von Betreuungspersonen, unterschiedlicher Epidemiologie, demografischer Muster und finanzieller Aspekte einzigartige Merkmale auf, die an medizinisches Fachpersonal und Forschung eine ganzheitliche, kindzentrierte und familienorientierte Haltung fordern. Um eine qualitativ hochwertige und auf das Kind und seine Familie fokussierte Versorgung bieten zu können, ist es bedeutend, gezielt die Bedürfnisse jedes einzelnen Familienmitgliedes zu erfassen, um ein Wohlbefinden für alle zu ermöglichen.

...seltene Krankheiten sind es auch

Seltene Krankheiten stellen aber noch ganz andere Herausforderungen an die Kinder, deren Familien, das gesamte Netzwerk und das Gesundheitssystem. Die meisten sind chronisch, genetisch bedingt und betreffen mehrere Körpersysteme, sodass sie verschiedene medizinische Fachgebiete erfordern, wobei nur wenige Erkrankungen eine wirksame Behandlung anbieten (Bogart et al., 2022). Als Ergebnis stehen Familien oft vor einer «diagnostischen Odyssee». Es ist daher nicht überraschend, dass mehr als die Hälfte der Familien berichten, dass der/die Kinderarzt*ärztin als primäre/r Ansprechpartner*in die Erkrankung nicht ausreichend versteht (Molster et al., 2016). Traditionelle Gesundheitsmodelle stossen oft an

ihre Grenzen bei der Bewältigung der komplexen Bedürfnisse dieser Patienten, was zu fragmentierter Versorgung, suboptimalen Ergebnissen und erhöhten Gesundheitskosten führt.

Es ist immer zu früh, bis es zu spät ist

Ein zentraler Knackpunkt ist der richtige Moment für den Beginn der PPC-Begleitung. Grundsätzlich richtet sich dieser Moment nicht nach der Diagnose oder Prognose allein, sondern ebenso nach den individuellen Symptomen, deren Bedeutung für den Alltag des Kindes und der Familie, inkl. (Aus-)Wirkung der verfügbaren Therapieoptionen. Wenn die Lebensqualität stark gefährdet ist, kann PPC auch parallel zu potenziell kurativen Therapien sinnvoll sein (Streuli & Bergsträsser, 2023). Um eine rechtzeitige und möglichst breite Einführung des PPC-Angebots für die Patienten zu ermöglichen, wurde am Ostschweizer Kinderspital in Zusammenarbeit mit dem Verein Pallivia basierend auf einem bestehenden, validierten Instrument (Bergsträsser, 2013) ein bedarfs- und zielorientierter Fragebogen entwickelt: Das Screening-, Triage-, Assessment- und Reevaluations-Tool, kurz START genannt (download unter kispisg.ch/pact). Fachpersonen können den START in wenigen Minuten ausfüllen und anhand eines vorgegebenen Prozesses inkl. Einbezug der verantwortlichen («fallführenden») Fachperson die Prüfung einer möglichen Unterstützung durch Palliative Care Ressourcen einleiten.

Angebot und Schwerpunkte des Pädiatrischen Advanced Care Teams (PACT)

Derzeit werden in der Ostschweiz über 160 Familien aktiv durch das sogenannte PACT begleitet (basierend auf einer Befragung der Netzwerkpartner*innen haben wir 2021 eine Namensänderung vom Pädiatrischen Palliative Care (PPC)-Team zum «Pädiatrischem Advanced Care Team» (PACT) vollzogen). Der START bildet dabei lediglich die Grundlage für die weiteren Schritte. Anhand einer ermittelten Punktezahl richtet sich das Angebot des PACT individuell nach den Bedürfnissen von Kind und Familie und des betreuenden Netzwerks. Als Hauptziel verfolgen wir eine umfassende und vorausschauende Symptomkontrolle sowie eine einfühlsame Familien- und Trauerbegleitung in enger Zusammenarbeit mit den zu Verfügung stehenden Ressourcen. Dabei spielen der Betreuungsplan und der Rundtisch eine zentrale Rolle.

Der Rundtisch ist ein entscheidendes Instrument zur Erarbeitung und Umsetzung des Betreuungsplans. Er umfasst einen regelmässigen Austausch zwischen Fallführung, Spezialist*innen, Kinderärzt*in, Hausärzt*in, Therapeut*innen, Kinderspitex, Freiwilligen und der Familie. Dabei werden sinnvolle Massnahmen besprochen, Notfallpläne erstellt und ein funktionierendes Netzwerk aufgebaut. Hausbesuche ermöglichen wertvolle Einblicke in die Bedürfnisse der Familie und tragen zur Vertrauensbildung bei.

Eine rund-um-die-Uhr telefonische Erreichbarkeit eines spezialisierten Palliative Care Teams, das dem Kind und der Familie vertraut ist, kann in Notfallsituationen oder bei spezifischen Fragestellungen eine grosse Entlastung und Unterstützung bieten. Die Einweisung auf eine Notfallstation sollte nur in Ausnahmefällen erfolgen und möglichst vermieden werden, da dies zusätzliche Belastung für das Kind und die betreuenden Personen mit sich bringen. Das im selben Heft auf Seite 20 vorgestellte Advanced Care Management (ACM), welches in Zusammenarbeit mit dem Verein Pallivia im PACT implementiert wurde, zielt darauf ab, die verschiedenen und möglicherweise überlappenden Rollen von Kinderarzt*ärztin, Kinderspitex, Therapeut*innen und Spezialist*innen besser zu unterstützen und zu koordinieren. ACM ist ein kooperativer Prozess zur Bewertung, Planung, Unterstützung, Koordination, Überprüfung und Förderung von bio-psycho-sozio-spirituellen Unterstützungsmöglichkeiten bei komplexen und meist lebensverkürzenden Krankheiten.

Die wertschätzende Zusammenarbeit zwischen den Teams und den Familien ist ein schönes Beispiel dafür, wie Palliative Care als Haltung vorbildlich vorgelebt und gefördert werden kann. Durch eine nachhaltige Implementierung dieser Haltung schaffen wir gemeinsam eine unterstützende und fürsorgliche Umgebung für Kinder und Jugendliche in schwierigen

Situationen. Es ist uns eine Herzensangelegenheit die Kinder darin zu unterstützen und ihre Familienzeit mit möglichst viel Lebensqualität und wertvollen Erinnerungen zu füllen.

DR. MED. JÜRGEN STREULI, SUSANNE ALLGÄUER, FRANZISKA KÜHNE, MIRIAM WANZENRIED, URSI VON Mengershausen
Pädiatrisches Advanced Care Team,
Ostschweizer Kinderspital



INHALT

GRUSSWORT

- 09 **HAND IN HAND FÜR DIE WAISEN DER MEDIZIN**
Eva Luise Köhler, Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

STATEMENTS

- 10 **DAS UNTERSTÜTZUNGSBEDÜRFNIS DER FAMILIEN IST VORHANDEN, OFFEN IST DER LÖSUNGSWEG**
Daniela Schmuki, betroffene Mutter, Beirätin Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten
- 11 **WIE DER INFORMATIONSFLUSS FÜR KINDERÄRZT*INNEN GELINGEN KANN**
Prof. Dr. med. Nicolas von der Weid, Vizepräsident Pädiatrie Schweiz
- 13 **DIE KINDERSPITEX ALS ZENTRALES GLIED IM NETZWERK**
Die Co-Präsidentinnen des Verbandes Kinder-Spitex Schweiz: Lucia Vogt, Geschäftsleiterin Kinderspitex Nordwestschweiz und Josiane Seiler, Leiterin Kinderspitex Spitem Bern
- 14 **INTERPROFESSIONELLE VERSORGUNG VON SELTENEN KRANKHEITEN**
Prof. Dr. Veronika Waldboth, Leiterin Entwicklung und Pädagogik MScN, ZHAW Gesundheit, Institut für Pflege
- 15 **BUNDESGESETZ ÜBER DAS ELEKTRONISCHE PATIENTENDOSSIER**
Christoph Knöpfel, Abteilungsleiter klinische Applikationen, Spital Thurgau AG, betroffener Vater
- 17 **IM ZENTRUM UNSERES TUNS STEHT DER MENSCH. DIGITALE HILFSMITTEL UNTERSTÜTZEN.**
Andreas Juchli, Arzt, Unternehmer, Kantonsrat FDP ZH, CEO JDMT Medical Services AG, Beirat Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

FORSCHUNGSPROJEKT VON BACHELORSTUDIENDEN

- 18 **QUALITATIVE DOKUMENTENANALYSE ALLER KMSK WISSENSBÜCHER «ERLEBEN POSITIVER LEBENSITUATIONEN DER ELTERN»**
Dr. Fernando Carlen, Assoziierter Professor HES-SO Valais-Wallis – Hochschule für Gesundheit, Jimmy Heinzmann, Bachelorstudent HES-SO Valais-Wallis – Studiengang Pflege

STUDIE CASE MANAGEMENT

- 20 **ZUSAMMENARBEIT VERBESSERN, IN NETZWERKEN DENKEN**
Dr. med. Jürg Streuli, Leiter Pädiatrisches Advanced-Care-Team, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Ostschweizer Kinderspital St. Gallen, Beirat Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

FAMILIEN UND FACHPERSONEN

HERAUSFORDERUNGEN FÜR ELTERN

- 22 **DREI KINDER MIT VERSCHIEDENEN SELTENEN KRANKHEITEN**
Wenn eine Mutter mit drei betroffenen Kindern sich Gehör verschaffen muss

KOMMUNIKATIVE HERAUSFORDERUNG NACH DER DIAGNOSE

- 26 **JIMMY – IMERSLUND-GRÄSBECK-SYNDROM**
Ein «komplizierter Esser» erweist sich als todkranker Junge
- 30 **BEDEUTUNG DER KOMMUNIKATION ZWISCHEN ELTERN UND ARZT**
Prof. Dr. med. Johannes Roth FRCPC RhMSUS, Leiter Zentrum für seltene Krankheiten Kinderspital Luzern

AUSTAUSCH ZWISCHEN BETROFFENEN FAMILIEN

- 32 **MIRA – KEINE DIAGNOSE**
Gemeinsam stark: Ein Weg voller Liebe und Hoffnung
- 36 **FRÜHZEITIGE UNTERSTÜTZUNG VON MEHRFACH BELASTETEN FAMILIEN**
Prof. Dr. Martin Hafen, Dozent und Projektleiter, Hochschule Luzern Soziale Arbeit, Institut Sozialmanagement, Sozialpolitik und Prävention

IST CASE MANAGEMENT DIE AUFGABE DER ELTERN?

- 38 **GABRIEL – WOLF-HIRSCHHORN-SYNDROM**
«Lasst euch von niemandem von eurem Weg abbringen!»
- 43 **KOORDINATION IN SCHULE UND THERAPIE**
Dagmar Rösler, Zentralpräsidentin LCH Dachverband Lehrerinnen und Lehrer Schweiz

KOORDINierter INFORMATIONSFLOSS

- 46 **MATHILDA LOUISA, PEROXISOMALE D-BIFUNKTIONALE-ENZYM-DEFIZIENZ**
Platz für Wunder
- 50 **WARUM EIN PALLIATIVE CASE MANAGEMENT UNVERZICHTBAR IST**
Dr. med. Jürg Streuli, Susanne Allgäuer, Franziska Kühne, Miriam Wanzenried, Ursi von Mengershausen, Pädiatisches Advanced Care Team, Ostschweizer Kinderspital

ZUSAMMENSPIEL ALLER BETEILIGTEN AKTEURE

- 52 **FIONN – USP9X C.1475 G>A**
Gegeneinander am Spitalbett
- 57 **UNSER ZIEL IST ES, DIE FAMILIEN ZU ENTLASTEN**
Dr. Colette Balice, Kinderkrankenschwester mit Spezialisierung auf Intensivpflege, Doktorin der Pflegewissenschaft, Koordinatorin des Zentrums für seltene Krankheiten der italienischen Schweiz und des Zentrums Myosuisse Ticino

KONFLIKTPOTENZIAL REDUZIEREN

- 60 **LILLY ANGELINA – RETT-SYNDROM**
Streit mit der IV um den Intensivpflegezuschlag

PSYCHISCHE BELASTUNG UND ÜBERFORDERUNG

- 64 **RÉMY – EOSINOPHILE ÖSOPHAGITIS (EOE)**
Denen man nicht glaubt
- 69 **KONFLIKTE IN DER ARZT-PATIENTEN-BEZIEHUNG**
Dr. med. Yvonne Gilli, Präsidentin der Verbindung der Schweizer Ärztinnen und Ärzte

KOORDINATION ZWISCHEN ELTERN, ÄRZTEN UND VERSICHERUNGEN

- 72 **ELLA – MARSHALL-SYNDROM**
Mut, Beharrlichkeit und ein gutes Bauchgefühl weisen den Weg
- 76 **«KINDER UND JUGENDLICHE SIND IM SOZIALVERSICHERUNGSRECHT UND IN DER POLITISCHEN DISKUSSION ZU WENIG AUF DEM RADAR»**
Melanie Baran, Leiterin Sozialberatung, Universitäts-Kinderspital Zürich - Eleonorenstiftung

TRANSPARENZ DANK DIGITALER TOOLS

- 78 **AMÉLIE UND JONAS – SELTENE GENETISCHE ERKRANKUNG DER NETZHAUT**
Die Augenkrankheit von Amélie und Jonas frisst Energie
- 82 **SELTENE ERKRANKUNGEN: WAS SIND DIE CHANCEN UND RISIKEN VON KÜNSTLICHER INTELLIGENZ (KI) FÜR DIE FAMILIEN?**
Prof. Stefan Ribler, Dozent Ostschweizer Fachhochschule, Fachbereich Soziale Arbeit

VERSTÄNDNIGUNGSPROBLEME IM PATIENTENGESPRÄCH

- 84 **AMANDA – HETEROZYGOTE-DE-NOVUM-MUTATION IM PDS5B-GEN**
Vorbereitung als Schlüssel zum erfolgreichen Arztgespräch
- 89 **PATIENTENORIENTIERTE ARZT-PATIENTEN-KOMMUNIKATION**
Prof. Dr. Sascha Bechmann, Kommunikationswissenschaftler, Fliegener Fachhochschule Düsseldorf

VERNETZUNG ÜBER DIE GRENZEN HINAUS

- 92 **GIAN – SIDEROBLASTISCHE ANÄMIE TYP 2**
Die sideroblastische Anämie Typ 2 hindert Gian am Durchstarten
- 96 **VERNETZUNG ÜBER DIE GRENZEN HINAUS IST BEI SELTENEN KRANKHEITEN WICHTIG**
Dr. med. Heinz Hengartner, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Schwerpunkt pädiatrische Onkologie-Hämatologie, Ostschweizer Kinderspital St. Gallen

VERBESSERUNG DANK NEUER FORSCHUNGSANSÄTZE

- 98 **DELIA – TURNER-SYNDROM**
Es fehlte eine Person, die alles koordinierte
- 102 **VERBESSERTE GESAMTSITUATION DANK NEUER FORSCHUNGSANSÄTZE**
Dr. Carola Fischer, Projektleitung Seltene Krankheiten, KISPI Zürich

WISSENSPLATTFORM SELTENE KRANKHEITEN

- 104 **MILENA – HIRNFEHLBILDUNG**
«Wir mussten lernen, uns für unsere Anliegen stark zu machen»
- 108 **WAS DIE KMSK WISSENSPLATTFORM «SELTENE KRANKHEITEN» BEWIRKT**
Melanie Willke, Professorin für Bildung im Bereich körperlich-motorische Entwicklung und chronische Krankheiten, Interkantonale Hochschule für Heilpädagogik, Zürich

FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN

- 111 **FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN**
Diagnose seltene Krankheit – ein neuer Lebensweg beginnt
- 113 **FAMILIEN VERBINDEN**
Den Familien unvergessliche Glücksmomente schenken
- 115 **FAMILIEN FINANZIELL UNTERSTÜTZEN**
Nachhaltige Entlastung dank finanzieller Unterstützung
- 117 **WISSENSTRANSFER FÖRDERN**
Wissenstransfer stärkt betroffene Familien
- 119 **SPENDEN**
Wie Sie betroffene Familien unterstützen können