



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**

SELTENE KRANKHEITEN

PSYCHOSOZIALE HERAUSFORDERUNGEN FÜR ELTERN UND GESCHWISTER



Das Plakat für die gute Sache

Ein Engagement von  Clear Channel

Wir engagieren uns – auch für Sie

Mit dem «Plakat für die gute Sache» können wohltätige Organisationen ihre Anliegen in der Öffentlichkeit bekannt machen.

Ein Beispiel, wie wir unsere gesellschaftliche Verantwortung wahrnehmen.



Manuela Stier



Prof. Dr. med. Anita Rauch

PSYCHOSOZIALE HERAUSFORDERUNGEN FÜR ELTERN UND GESCHWISTER

Liebe Leserinnen und Leser

Eine seltene Krankheit wirbelt das Leben betroffener Familien durcheinander, zerstört Träume und Lebensentwürfe, ist eine riesige Herausforderung für Mütter, Väter, Geschwister, aber auch für Grosseltern. Berufskarrieren müssen begraben werden, Paarbeziehungen leiden, Eltern sind oft rund um die Uhr für ihre kranken Kinder da und vergessen dabei sich selbst. Kurz: Die Diagnose einer seltenen Krankheit bringt immense psychosoziale Herausforderungen auf vielen verschiedenen Ebenen mit sich. Eine betroffene Mama beschreibt es so: «Ich habe alle Gefühle durchlebt: mal überfordert, mal schuldig, mal absolut wütend auf Ärzte und Belegschaft, mal hoffnungslos, tieftraurig und nicht in der Lage, mein Schicksal zu akzeptieren. Dann wieder voller Zuversicht».

Es beeindruckt uns sehr, welche unglaublichen Kräfte diese Familien im Sturm bündeln, wie sie für ihre Kinder kämpfen, bedingungslose Liebe schenken und trotz allem, positiv in die Zukunft blicken. Sie darin zu unterstützen, ist eines der Ziele des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten. Wissenstransfer ist uns dabei enorm wichtig und wird mit unseren vier KMSK Wissensbüchern «Seltene Krankheiten» nachhaltig ermöglicht. Mehr als 42 000 Bücher durften wir dank Gönnerinnen und Gönnern kostenlos an betroffene Familien, Gynäkologen, Hebammen, Kinderärzte, Hausärztinnen, Genetiker, Augen- und Ohrenärztinnen, Therapeuten, Psychologinnen, Kinderspitäler, Krankenversicherer, Gesundheitspolitikerinnen, Lehrer, Forschende an Hochschulen, Pharmafirmen, IV-Mitarbeitende und Gesundheitsdirektionen überreichen.

Dank dem Wissen von inzwischen über 610 KMSK Familien und Fachpersonen ist nun bereits das 4. Wissensbuch «Seltene Krankheiten – Psychosoziale Herausforderungen für Eltern und Geschwister» entstanden. Dankbar sind wir, dass wir auf viele tolle Herzensmenschen zählen dürfen, die unsere Bücher als Gönnerinnen und Gönnern mit einer gebundenen Spende ermöglichen. Es freut uns sehr, dass wir seit 2018 auf kompetente Texterinnen und Texter sowie Fotografinnen und Fotografen zählen dürfen, die sich ehrenamtlich einsetzen. Gemeinsam sind wir stark und können die betroffenen Familien auf ihrem Weg begleiten, sie verbinden, finanziell unterstützen und ihnen das Gefühl vermitteln, dass sie nicht alleine sind.

Wir wünschen Ihnen allen eine spannende Lektüre!

Herzlichst

MANUELA STIER
Initiantin/Geschäftsleiterin
Förderverein für Kinder mit
seltenen Krankheiten KMSK

PROF. DR. MED. ANITA RAUCH
Präsidentin KMSK
Direktorin Institut für Genetik
der Universität Zürich

Vorstand Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin, seit 2020 / Dr. iur. Michael Tschudin, Vizepräsident, seit 2020 / Prof. Dr. med. Thierry Carrel, Präsident von 2014 bis 2019 / Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner, seit 2014 / Dr. med. Agnes Genewein, seit 2019 / Sandrine Gostanian, seit 2014 / Matthias Oetterli, seit 2014

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

IMPRESSUM

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

Initiantin/Geschäftsleiterin
Manuela Stier
manuela.stier@kmsk.ch
T +41 44 752 52 50

Konzept
Stier Communications AG
www.stier.ch

Korrektur
Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

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

Titelbild
Foto: Thomas Suhner
Models: Fin, West-Syndrom
und Papa Simon

Erscheinungsdatum
Oktober 2021

WIR DANKEN UNSEREN GÖNNERN

HERAUSGEBERIN



GÖNNER PLATIN



GÖNNER GOLD



GÖNNER SILBER



GESUNDHEITSDIREKTIONEN



NETZWERK-PARTNER



MEDIEN-PARTNER



STRATEGISCHER PARTNER



DONATOREN

Victorinox AG, R. und V. Draksler Stiftung

JOURNALISTINNEN/ JOURNALISTEN

Anna Birkenmeier, Jeannine Bucchieri, Ursula Burgherr, Sandra Depner, Liliane Elspass, Stefan Feuerstein, Grazia Grassi, Jemima Külling, Christine Maier, Daniela Reinhard, Randy Scheibli, Daniela Schmuki, Simon Starkl, Barbara Stotz Würigler, Andrea Weibel, Christa Wüthrich

FOTOGRAFINNEN/ FOTOGRAFEN

Dominik Aebli, Sandra Ardizzone, Sandra Meier, Ursula Meisser, Marco Moritz, Sandra Nesina, Vladyslava Olkhovska, Martina Ronner-Kammer, Jose Ruano, Regula Schaad, Thomas Suhner, Nicole Wagner, Petra Wolfensberger, Bea Zeidler

INHALT

GRUSSWORT

- 09 «UNSERE AUFGABE IST ES, DEN ELTERN DIE SCHULDGEFÜHLE ZU NEHMEN»
Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin des Fördervereins für
Kinder mit seltenen Krankheiten

KMSK WISSENSBÜCHER SELTENE KRANKHEITEN

- 10 WIRKUNG DER VIER KMSK WISSENSBÜCHER «SELTENE KRANKHEITEN»
Manuela Stier, Initiantin/Geschäftsleiterin Förderverein für
Kinder mit seltenen Krankheiten

FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN

- 11 FACTS/FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNG/FAMILIEN VERBINDEN
ÖFFENTLICHKEIT SENSIBILISIEREN/MEDIENPRÄSENZ

ERFAHRUNGEN EINER BETROFFENEN MUTTER

- 20 «ANDERE SOLLEN VON UNSEREN ERFAHRUNGEN UND
KÄMPFEN PROFITIEREN KÖNNEN»
Christine de Kalbermatten, betroffene Mutter, Gründerin MaRaVal –
seltene krankheiten wallis

STUDIE

- 22 HERAUSFORDERUNGEN VON PFLEGENDEN UND BETREUENDEN
ANGEHÖRIGEN – RELEVANTE FORSCHUNGSERGEBNISSE
Fernando Carlen, Assoziierter Professor FH, Projektleiter Weiterbildung
Oberwallis, HES-SO Valais-Wallis – Hochschule für Gesundheit

INFORMATIONSPLATTFORM FÜR (NEU) BETROFFENE FAMILIEN

- 24 KMSK INFORMATIONSPLATTFORM FÜR (NEU) BETROFFENE FAMILIEN
Irene Kobler, MA Wissenschaftliche Mitarbeiterin, ZHAW School of
Management and Law Winterthurer Institut für Gesundheitsökonomie WIG,
Zürcher Hochschule für Angewandte Wissenschaften ZHAW

BETROFFENE FAMILIEN

MOMENT DER DIAGNOSE

26 **SARAH – WILLIAMS-BEUREN-SYNDROM**
Wir waren schockiert, traurig und fühlten uns verloren und allein

30 **LIC. PHIL. LIEVE ROMANINO**
Psychologin und Psychotherapeutin, Abteilung Neuropädiatrie
des Universitäts-Kinderspital Zürich

KEINE DIAGNOSE – WIE WEITER?

32 **AMY – KEINE DIAGNOSE**
Vom Optimismus, den auch Fragezeichen nicht trüben können

36 **DR. MED. KATRIN LENGNICK**
Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, Schwerpunkt Neuropädiatrie und
Entwicklungs pädiatrie, Ostschweizer Kinderspital

UNBEKANNTER WEG

38 **NAIM – MONOSOMIE 1P.36.60**
«Die Leute haben Erbarmen mit Naim. Das müssen sie nicht.»

42 **DR. MED. DANIEL MARTI**
Facharzt FMH für Kinder- und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie,
Praxis für Psychosomatik und Psychotherapie Zürich

MANGELNDE AKZEPTANZ DES KINDES/SCHULDGEFÜHLE

44 **JONATHAN – MUSKELDYSTROPHIE DUCHENNE**
Das Licht im Tunnel

49 **CHRISTOPH BÜSCHI**
Fachleiter Berufsfindung/Berufsintegration, Zentrum für Kinder mit Sinnes-
und Körperbeeinträchtigung ZKSK AG

ÜBERFORDERUNG IM ALLTAG

52 **LEONARDO – DEFORMATION TPM3-GEN**
Mitten im Leben trotz anfänglich düsteren Prognosen

56 **JOLANDA SCHERLER**
Kordinatorin Familien-Ferienwochen, Stiftung Kinderhospiz Schweiz

SOZIALE ISOLATION/RÜCKZUG

58 **LIO – AUTISTISCH, MITTELSCHWER GEISTIG- UND KÖRPERBEHINDERT**
Lio und seine Familie: Der lange Kampf aus der lebenslangen Isolation

63 **ELSBETH VAN DAM**
Grossmutter von Lio

FINANZIELLE HERAUSFORDERUNG

- 66 **ALESSIA – AUTISMUS**
Alleinerziehend, finanziell und mit den Kräften am Limit
- 70 **STEPHANIE M. FRITSCHI**
Inhaberin, Schreibfee.ch

SCHWIERIGKEITEN AM ARBEITSPLATZ

- 72 **ELI – BRUNNER-SYNDROM MIT AUTISTISCHER SPEKTRUMSSTÖRUNG**
Sich bewusst füreinander Zeit zu nehmen, ist wichtig
- 77 **IRENE BELSER**
Leiterin Spezialdienste Spitex, Stadt Winterthur

HERAUSFORDERUNGEN IN DER PAARBEZIEHUNG

- 80 **LYNN – GLYKOGENOSE TYP 1A**
Akzeptanz für den individuellen Umgang mit schwierigen Situationen
- 84 **GABRIELA OERTLI**
Paar- und Familientherapeutin, CANARIO Praxis für Musiktherapie und Familienberatung

OFFENE KOMMUNIKATION

- 86 **JANIS – SEPSIS-ENZEPHALOPATHIE MIT ÖDEM DES CORTEX**
Der Spagat zwischen Offenheit und dem Bedürfnis nach Normalität
- 90 **MICHÈLE WIDLER**
Psychotherapeutin im Pädiatrischen Palliative Care Team Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB) und in der Praxis für Psychotherapie am Blumenrain in Basel

UMGANG MIT GESCHWISTERN

- 92 **TOBIAS – NOONAN-SYNDROM**
Die Geschichte zweier Brüder, die so viel Nähe wie auch Abstand brauchen.
- 97 **SARA FISCHER**
Eidg. anerkannte Psychotherapeutin und Fachpsychologin FSP

GRENZEN DER BELASTBARKEIT

- 100 **VALENTINA – PITT-HOPKINS-SYNDROM**
Es hilft nichts, wenn wir Eltern daran zerbrechen!
- 104 **SARAH MÜLLER**
Geschäftsführerin, Entlastungsdienst Schweiz, Kanton Zürich

PSYCHOLOGISCHE UNTERSTÜTZUNG FÜR MÜTTER

106 **JON – STXBP1-ERKRANKUNG, FRÜHKINDLICHER AUTISMUS, ZEREBRALPARESE**
Mit professioneller Hilfe zum erfüllenden Familienleben

111 **MICHAEL VILLIGER**
Dipl. Pflegefachmann HF, Psychiatrische Pflege Muelen

ALS MUTTER KRAFT SCHÖPFEN

114 **LEONIE – PARTIELLE TRIESOMIE 6Q**
Das Kleine grosse Wunder Leonie

118 **JASMINE MAYR**
Pflegerin, Kinderspitex Ostschweiz

ALS VATER KRAFT SCHÖPFEN

120 **MICHELLE – CDKL5 – GENDEFEKT**
Michelle eröffnet uns eine Welt, die einzigartig und besonders ist

125 **DR. PHIL. FRIEDRICH DIETER HINZE**
Dipl. Psychologe, freiberuflich tätig Als Trainer, Coach, Autor und Berater

TRENNUNG – KRISENSITUATION MEISTERN

128 **ARTEMIS – KAUDALES REGRESSIONSSYNDROM CRS**
«Paare, die ein Kind bekommen, das nicht gesund ist, stehen unter grossem Stress»

132 **BEATRICE BUCHER**
Beraterin SGfB, Psychosoziale Beratung in Uster

TRANSITION IN DIE ERWACHSENENWELT

134 **MATAN – EHLER-DANLOS-SYNDROM, HYPERMOBILER TYP, CRPSHEDS**
Wenn Kinder erwachsen werden und Verantwortung übernehmen

138 **MATIAS IMBACH**
Facharzt für Allgemeine Innere Medizin, Ärztehaus Milchbuck, Zürich

Prof. Dr. med. Anita Rauch
Präsidentin des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten, Fachärztin für Medizinische Genetik FMH, Spezialistin für Medizinisch-Genetische Analytik FAMH und Direktorin am Institut für Medizinische Genetik der Universität Zürich



«UNSERE AUFGABE IST ES, DEN ELTERN DIE SCHULDGEFÜHLE ZU NEHMEN»

Die psychosozialen Herausforderungen für Eltern, deren Kind eine seltene Krankheit hat, sind zumeist gross und vielschichtig, verlaufen in verschiedenen Phasen und in unterschiedlicher Intensität. Für mich als Genetikerin gilt es, die Eltern mit viel Feingefühl, behutsam und dennoch ehrlich und offen auf ihrem Weg zu begleiten. Ein wichtiges Instrument, das ich jeweils betroffenen Eltern zur Hand gebe, sind dabei die KMSK Wissensbücher «Seltene Krankheiten». Sie geben den Eltern das wertvolle Gefühl, nicht alleine zu sein mit ihren Emotionen, mit ihrem neuen, unbekanntem Leben. Ich bin sehr froh, dass diese 4. Ausgabe des KMSK Wissensbuches das Thema der psychosozialen Herausforderungen aufgreift und damit betroffenen Eltern Mut und Zuversicht gibt.

Zuversicht, die im Moment der Diagnose oft unvorstellbar erscheint.

Wir Genetiker sind dabei in der anspruchsvollen Situation, die Eltern mit der lebensentscheidenden Diagnose zu konfrontieren. Vielfach bedeutet diese jedoch auch eine Erleichterung für die betroffenen Eltern, insbesondere, wenn das Kind offensichtliche Defizite hat. Die Eltern haben oft einen Ärzte- und Therapiemarathon hinter sich, fühlen sich verloren, schuldig und fragen sich, was sie falsch machen, wie sie ihr Kind noch besser fördern könnten. Die Diagnose ist dann eine Erlösung, sie bekommen Orientierung, können sich informieren, entsprechende Therapien einleiten und den Kontakt zu anderen Betroffenen suchen.

Für uns Genetiker ist es wichtig, den Eltern die Schuldgefühle zu nehmen und ihnen zu erklären, dass der Gendefekt nichts mit einem schlechten Erbgut zu tun hat. Vielmehr ist es entweder eine Laune der Natur oder

schlichtweg ein gemeiner Zufall. Denn: Die Natur unserer Fortpflanzung ist so eingerichtet, dass unser Erbgut einer gewissen Neumutationsrate unterliegt und jeder von uns eine Handvoll Gendefekte in sich trägt. Wenn nun der Partner denselben Defekt mitbringt, kann das eine genetische Krankheit beim Kind auslösen. Dieses Wissen macht es für betroffene Eltern einfacher, die Krankheit zu akzeptieren. Zugleich können wir Mut machen: wir gewinnen laufend, in weltweiter Zusammenarbeit der Forschenden, neue Erkenntnisse über Krankheitsursachen, welche die Grundlage für die Entwicklung neuer Therapien bilden, die für einzelne Krankheiten schon sehr vielversprechend sind.



Manuela Stier
Initiantin/Geschäftsleiterin Förderverein
für Kinder mit seltenen Krankheiten

WIRKUNG DER VIER KMSK WISSENSBÜCHER «SELTENE KRANKHEITEN»

«Die Wissensbücher sind so wichtig, weil sie aufzeigen, aufklären und uns das Gefühl geben, nicht alleine zu sein. Sie haben uns in den dunklen Stunden nach der Diagnose geholfen und Kraft gegeben», sagt eine Mutter, die ihre kleine Tochter mit einer seltenen Krankheit verloren hat.

Das 1. KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten – Einblicke in das Leben betroffener Familien» wurde am 21. September 2018 veröffentlicht und warf sogleich hohe Wellen. Betroffene Familien, Spitäler, Kinderärztinnen, Gynäkologen, die breite Öffentlichkeit, IV-Stellen und Krankenkassen bestellten die kostenlosen Bücher und schnell waren 10 000 Exemplare des 1. KMSK Wissensbuches weg. «Das grosse Interesse an unserem Buch zeigte mir, dass wir ein Bedürfnis erkannt hatten und hier weiter anknüpfen müssen», sagt Manuela Stier, Initiantin und Geschäftsleiterin des Fördervereins für Kinder mit

seltenen Krankheiten. Seither sind weitere drei KMSK Wissensbücher erschienen, über 42 000 Stück wurden insgesamt kostenlos an unsere Diologgruppen verteilt.

Kein vergleichbares Angebot in Deutschland

Inzwischen werden die Wissensbücher über die Landesgrenzen hinaus genutzt und geschätzt. Die Kinderärztin Dr. med. Agnes Genewein, Vorstandsmitglied KMSK und Vorständin Stiftung Hannoversche Kinderheilanstalt, verbreitet die Bücher in Deutschland, denn ein vergleichbares Angebot gibt es da nicht. «Ich liebe diese Bücher, weil sie eine ganzheitliche Betrachtung der Sorgen und Nöte dieser Familien zeigen, die Herausforderungen, aber eben auch die Sonnenseiten nicht auslassen. Kurzum, sie zeigen ein umfassendes Bild auf. Durch die feinfühligsten Texte und professionellen Bilder ziehen diese Bücher emotional an und set-

zen gleichzeitig wichtiges Wissen frei, das vielen Menschen sonst nicht zugänglich wäre.» Nebst betroffenen Eltern legt die Kinderärztin die Bücher auch gerne Kostenträgern und Politikern in die Hand, um das Thema der seltenen Krankheiten zu veranschaulichen.

Wichtiges Instrument für Ärzte und Genetikerinnen

Entstanden ist die Idee, die Wissensbücher zum Thema seltene Krankheiten herauszubringen, nach unzähligen Gesprächen mit betroffenen Familien. Immer wieder hörte Manuela Stier dasselbe: «Nach der Diagnose sind wir ins Bodenlose gefallen und hätten uns ein Instrument gewünscht, das die Erfahrungen und das Wissen von anderen betroffenen Familien aufzeigt und uns das Gefühl gibt, nicht alleine zu sein.» Und genau hier setzen unsere inzwischen vier Wissensbücher an.

SELTENE KRANKHEITEN SIND LEIDER NICHT SELTEN

Der Alltag unserer rund 610 KMSK Familien ist geprägt von Ungewissheit, von immensen Herausforderungen, Sorgen und Ängsten. Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten setzt sich seit 2014 für die betroffenen Kinder und Jugendlichen sowie deren Eltern und Geschwister ein. Wir ermöglichen finanzielle Direkthilfe (seit 2014 rund 1.5 Mio.) und organisieren kostenlose KMSK Familien-Events (Seit 2014 für mehr als 6000 Familienmitglieder), um betroffene Familien miteinander zu vernetzen und ihnen wertvolle Auszeiten und neue Energie zu schenken. Zudem verankern wir das Thema seltene Krankheiten bei Fachpersonen, in der Politik und der breiten Öffentlichkeit (40 Fachbeiträge in Print/Online/TV/Radio im Jahr 2021). Um die rund 350 000 betroffenen Kinder und Jugendlichen und deren Familien auch zukünftig unterstützen zu können, sind wir auf Spenden, Legate und Gönnerbeiträge angewiesen. Wir danken all unseren Spenderinnen und Spendern sowie Gönnerinnen und Gönnern im Namen unserer wunderbaren Familien.



8000

seltene Krankheiten
weltweit



5%

der rund 8000
seltenen Krankheiten
sind erforscht



350 000

betroffene Kinder und
Jugendliche in
der Schweiz*



1/3

der Patientinnen und
Patienten in den universitären
Kinderspitälern haben eine
seltene Krankheit



6000

betroffene Familienmitglieder
durften wir seit 2014 zu
kostenlosen KMSK Familien-
Events einladen



1.5 MIO.

wurden seit der Gründung 2014
an betroffene Familien
ausbezahlt

VOM OPTIMISMUS, DEN AUCH FRAGEZEICHEN NICHT TRÜBEN KÖNNEN

Seit der Geburt von Tochter Amy (8) hat sich bei Melanie und Jürgen (beide 41) sehr vieles verändert. Zwar konnte bei ihrer Zweitgeborenen keine klare Diagnose gestellt werden, das Mädchen hat jedoch verschiedene Beeinträchtigungen und musste schon mehrfach operiert werden. Ihren Optimismus lässt sich die Familie von Ungewissheiten aber nicht nehmen.



«Ist mit meinem Baby alles in Ordnung?» Diese Frage stellte sich Melanie während ihrer zweiten Schwangerschaft oft. Angefangen mit einem Abgang in der neunten Schwangerschaftswoche – Amy wäre sonst als Zwilling zur Welt gekommen – bis hin zu Ultraschalluntersuchungen, bei denen die Ärzte nie wirklich sicher waren, ob es dem Fötus gut gehe. Mehrere «White Spots», weisse Flecken auf dem Herzen des Babys, wurden dabei bemerkt, ein grösserer Herzfehler war jedoch nie ersichtlich. Die ungewisse Schwangerschaft endete mit einem Notkaiserschnitt, da Amy sich in Steisslage befand und bei ihrer Mutter ein Teilabriss der Plazenta festgestellt wurde. Während der Geburt schluckte das 45 cm kleine und 2790g schwere Baby viel Blut, kurz darauf hatte es Probleme mit dem Atmen und dem Schlucken. Und ihren Eltern wurde zum ersten Mal bewusst, wie gefühllos Aussenstehende bei Kindern mit Beeinträchtigung sein können. «Uns wurde direkt ein Gentest angeboten, da unser Kind «offensichtlich nicht normal» aussah», erinnert sich Melanie zurück. Sofort meldete sich ihr Beschützerinstinkt: Sie lehnte es ab, ihre Tochter testen zu lassen.

Operation vor dem ersten Geburtstag

Als Melanie und Jürgen mit ihrer Neugeborenen zu Hause ankamen, ging es schwierig weiter. Amy hatte Mühe zu trinken, ihre Saugkraft reichte nicht aus, um gestillt zu werden. «In der Folgezeit haben wir alles ausprobiert, neben der Schulmedizin versuchten wir es auch mit Osteopathie und Naturheilern», erklärt Melanie. Hilfe oder klare Antworten suchte die Familie aber vergebens. Als dann auch noch regelmässige Mittelohrentzündungen auftraten, mussten bereits vor dem ersten Geburtstag präventiv die Rachenmandeln entfernt werden. «Gegen die Mittelohrentzündungen half dies leider nicht, jedoch verschwand Amys Trinkschwäche direkt nach der OP», freut sich Melanie rückblickend. Wenig später entdeckte Kinderärztin Dr. Silvana Mathieu bei Amy ungleiche Pupillen, ein Anzeichen für Epilepsie. Das kleine Mädchen wurde an die Neurologie überwiesen und erhielt eine gezielte Medikation, die sofort Wirkung zeigte. Die Mittelohrentzündung wurden allerdings chronisch. Trotz Paukenröhrchen und Drainagen im Ohr nahmen die Symptome zu, schliesslich wurden beide Trommelfelle perforiert: Seither benötigt sie Hörgeräte, die regelmässigen Mittelohrentzündungen sind geblieben.

Tag und Nacht am Bett der Tochter

Wenig später wurden bei Amy zudem Megaureter festgestellt, ihre Harnleiter waren zu lang

und zu breit. In einer Operation mussten sie gekürzt und neu in die Blase eingesetzt werden. Es war einer der grössten Eingriffe des Mädchens – und auch aus Elternsicht besonders streng. «Amy musste acht Tage liegend im Bett verbringen, ohne die Beine zu bewegen», erzählt Vater Jürgen. «Wir mussten ihre Hände und Füsse fixieren, Tag und Nacht sass ich oder meine Frau am Bett unserer Tochter.» Seit dieser Operation leidet Amy an chronischer Blasenentzündung. Zu besonders intensiven Zeiten tritt sie einmal monatlich auf, in besonderer Häufigkeit am Wochenende. «Wir verbringen regelmässig den ganzen Sonntag im Notfall, mittlerweile wird es zum Glück aber besser», sagt Melanie. Dies hänge vor allem mit Trainings zusammen, dank denen Amy trocken werden soll.

«Leben für zwei»

Auch eine Herzoperation musste das kleine Mädchen bereits über sich ergehen lassen. Wegen eines Lochs im Herzen, das bei ihr immer grösser wurde, und ihrem noch immer tiefen Gewicht war dieser Eingriff aus ärztlicher Sicht notwendig. «Wir hatten damals die Hoffnung, dass Amy nach der Operation besser zunehmen würde», blickt Melanie auf die Operation zurück. Diese Hoffnung wurde zwar enttäuscht, die Operation hat Amy jedoch sehr gut überstanden. Seither hat sie «Leben für zwei», wie es ihre Eltern ausdrücken. «Ich war total baff, als ich Amy zwei Tage nach der Operation auf der Station herumtollen sah», erinnert sich Jürgen, der am Tag der Operation Geburtstag hatte und dies als gutes Omen nahm. Aus den prognostizierten drei Wochen Spitalaufenthalt wurden schliesslich bloss acht Tage.

Gentest bringt keine Antworten

Neben verschiedenen körperlichen Beeinträchtigungen ist bei Amy auch die geistige Entwicklung verzögert. Die Gründe dafür kennen Melanie und Jürgen nicht. Obwohl sie mittlerweile auch einen Gentest durchgeführt haben, konnte keine klare Diagnose gestellt werden. «Anfangs hiess es häufig, dass sich Amy einfach etwas langsamer entwickle, aber schon alles gut komme», erklärt Melanie. «Der Gentest brachte dann ebenfalls keine Antworten. Es müsste laut Ärzten einfach «ins Blaue» getestet werden, was jedoch weder von Krankenkassen noch von der IV finanziert wird.» Antworten möchten Amys Eltern auch weniger für sich finden als für andere Kinder, die unter ähnlichen Beeinträchtigungen leiden könnten. «Bei Amy kam einfach immer wieder etwas Neues dazu. Irgendwie haben wir uns damit arrangiert, auch wenn es manch-

«Bei Amy kam einfach immer wieder etwas Neues dazu. Irgendwie haben wir uns damit arrangiert, auch wenn es manchmal schwerfällt, keine klare Diagnose zu haben.»

MELANIE, MUTTER VON AMY

mal schwerfällt, keine klare Diagnose zu haben», erklärt Melanie. Dies bestätigt auch Jürgen: «Anfangs war es schwierig, klar auszusprechen, dass ich ein Kind mit besonderen Bedürfnissen habe. Vor allem auch, da wir lange davon ausgingen, dass sich die Situation beruhigen würde, und wir nie einen klaren Namen hatten, um Amys Beeinträchtigungen zu beschreiben.» Als er diese dann erstmals vor Arbeitskollegen laut aussprach, sei er auf viel Verständnis gestossen. Seit diesem «Outing» als Vater einer Tochter mit besonderen Bedürfnissen kann er mit der Situation deutlich besser umgehen. «Ich liebe meine beiden Töchter so, wie sie sind. Kim und Amy sind auf ihre Art beide tolle Mädchen.»

Fachliche Unterstützung entscheidend

Unterstützung während dieses Prozesses erhielt die Familie vor allem von Fachpersonen, beispielsweise von Astrid Solenthaler, einer heilpädagogischen Früherzieherin. «Sie führte uns langsam an diese Thematik heran und half uns dabei, uns mit Amys Bedürfnissen, aber auch unseren eigenen Wünschen und Hoffnungen auseinanderzusetzen», erklärt Melanie. Dank der Fachärztin kam die Familie auch erstmals in Kontakt mit der heilpädagogischen Schule (HPS) in Heerbrugg. Zudem suchte sie auch den Kontakt zu Fachgruppen von betroffenen Familien, um sich auszutauschen. Dies ist laut Melanie einer der wichtigsten Schritte auf dem Weg zu ihrem heutigen Familienleben gewesen. «Wir haben sehr viele Familien kennengelernt und uns intensiv unterhalten. Dabei konnten wir auch Fragen stellen, beispielsweise zu Institutionen, welche Kinder mit besonderen Bedürfnissen unterstützen.» Dass Amy die HPS besucht, sei für die ganze Familie gleichzeitig Entlastung und Freude. Einerseits wird sie dort ihrem Potenzial entsprechend gezielt gefördert und baut ihre Fähigkeiten aus. Andererseits bietet Amys Besuch der Schule auch Freiräume für die

Eltern. So arbeitet auch Melanie wieder zeitweise bei der Pro Senectute, wo sie Menschen im Haushalt hilft.

Gemeinsam unterwegs, gemeinsam glücklich

Den grössten Ausgleich findet die Familie bei gemeinsamen Ausflügen, vor allem auf dem Velo. Für den Anhänger muss zwar aktuell eine neue Lösung gefunden werden, da Amy mittlerweile zu gross geworden ist, Velotouren in die Natur machen aber allen vier Familienmitgliedern sehr viel Spass. Das bestätigt auch die 10-jährige Kim, die sich trotz der besonderen Bedürfnisse ihrer kleinen Schwester keineswegs im Schatten fühlt. Einzig einige negative Reaktionen von Mitschülerinnen hätten sie bisher gekränkt, mittlerweile seien diese aber selten geworden. «Ich fand es nicht schön, als Amy mitspielen wollte, die anderen sie aber nicht liessen», erzählt Kim. «Mittlerweile ist sie aber für alle einfach Amy – so wie sie halt ist.» Geholfen hat laut Melanie diesbezüglich auch ein Mädchen aus der Nachbarschaft mit Trisomie 21: «Jetzt treffen sich beide Töchter zwischendurch mit ihren Freundinnen, ganz so wie es alle Kinder machen.» Kim hilft zwar mit, schaut teilweise auch auf ihre kleine Schwester, kann und soll ihre Bedürfnisse und Wünsche aber auch direkt äussern. «Wir haben als Familie gelernt, Dinge direkt anzusprechen. Wenn Kim beispielsweise mal etwas Zeit ganz alleine mit einem Elternteil möchte, dann unterstützen wir das. Zwischendurch soll auch sie einfach im Mittelpunkt stehen.» Dies gelte auch für die Eltern untereinander: «Wenn wir mal eine kurze Auszeit benötigen, sagen wir das. Da wir nicht nur als Paar, sondern auch als Team funktionieren müssen, ist Offenheit im Umgang miteinander entscheidend.»

Amy macht Menschen besser

Amys Art, fröhlich und offen auf Menschen zuzugehen und jegliche Spitalbesuche geduldig durchzustehen, erleichtert ihrem Umfeld



gemäss ihren Eltern den Umgang mit Beeinträchtigungen. «Wer Amy kennenlernt, wird ein besserer Mensch», erklärt ihre Mutter. Mehrere Freunde hätten zu Anfang leichte Berührungsängste gehabt, seien unsicher gewesen, wie sie mit der Situation umgehen sollen. «Amy geht aber auf alle Menschen sehr offen zu und nimmt sie für sich ein», so Melanie. «Und dies hilft natürlich auch uns. Betreten wir beispielsweise das Kinderspital, freut sie sich auf das Wiedersehen mit Ärztinnen und Pflegern, statt Angst vor einem weiteren Eingriff zu haben.» Schwierig seien für sie als Eltern eher die teils schweren Operationen, die ebenso Hoffnung aufkommen lassen wie Ängste wecken. «Ich habe schon mehrfach im Ronald-McDonalds-Haus geschlafen, nachdem Amy operiert wurde. Wenn ich dann gegen Mitternacht kurz rausgeschlichen bin und etwas Ruhe gesucht habe, bin ich schon mehrmals mit Müttern ins Gespräch gekommen. Mütter von Kindern, denen es schlecht geht, die sie vielleicht bald verlieren.» In solchen Momenten spürt Melanie eine grosse Dankbar-

keit: «Ja, unsere Amy hat besondere Bedürfnisse. Aber sie ist ein fröhliches Mädchen, dem es gut geht, das alles Mögliche erleben möchte und Spass hat. Eigentlich ist doch alles in Ordnung.»

TEXT: STEFAN FEUERSTEIN
FOTOS: THOMAS SUHNER



KRANKHEIT

Die Symptome von Amy konnten bisher keiner klaren Krankheit zugewiesen werden. Festgestellt und behandelt wurden bis jetzt chronische Mittelohrentzündungen, Epilepsie, Megaureter und ein Loch im Herzen. Neben körperlichen Beeinträchtigungen ist bei Amy auch die geistige Entwicklung verzögert.

«OFT SIND DIE SYMPTOME BETROFFENER KINDER ANFANGS SEHR UNSPEZIFISCH»

Dr. med. Katrin Lengnick ist Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin mit Schwerpunkt Neuropädiatrie. Bei ihrer Arbeit am Ostschweizer Kinderspital trifft sie immer wieder auf Kinder mit Symptomen, die nicht klar diagnostiziert werden können. Unwissen kann aber aus ihrer Sicht eine positive Entwicklung teilweise gar fördern.



Dr. med. Katrin Lengnick
Fachärztin für Kinder- und
Jugendmedizin, Schwerpunkt Neuro-
pädiatrie und Entwicklungspädiatrie,
Ostschweizer Kinderspital

Wie oft kommt es vor, dass Kinder wie Amy zwar Beeinträchtigungen haben, diese aber nicht einem klaren Syndrom bzw. einer seltenen Krankheit zugewiesen werden können? Das ist leider gar nicht so selten. Oft geht es am Anfang primär darum, zuerst behandelbare Krankheiten zu erkennen und schwere Verläufe auszuschliessen. Stellen wir beispielsweise eine Stoffwechselerkrankung fest, versuchen wir den Verlauf mit einer Diät zu beeinflussen. Je nachdem kann es aber auch sein, dass Operationen nötig sind und diese keinen zeitlichen Aufschub erlauben.

Medizin und Technologie gelten als weit fortgeschritten, wir können alle möglichen Beschwerden behandeln und auch auf den Mond fliegen. Wieso ist es trotzdem so schwierig, bei einem Kind wie Amy eine klare Diagnose zu stellen? Die Diagnosestellung ist sehr vielschichtig. Oft sind die Symptome betroffener Kinder anfangs sehr unspezifisch und eine Zuordnung wird erst möglich, wenn Charakteristika klarer hervortreten. Zudem wissen wir häufig gar nicht, wonach wir genau suchen müssen. Die Stecknadel im Heuhaufen zu finden, wenn man gar nicht weiss, wie die Stecknadel aussieht, ist umso schwieriger.

Das vergebliche Hoffen und Warten auf eine Diagnose ist für betroffene Familien zermürbend. Wie erleben Sie diese Familien? Für viele die-

ser Familien steht aus meiner Erfahrung anfangs gar nicht «die» Diagnose im Vordergrund. Viel eher sind es die zahlreichen Herausforderungen, welche sich durch ein Kind mit besonderen Bedürfnissen ergeben. Es geht also an diesem Punkt mehr darum, sich auf die neuen Bedingungen einzustellen, diese Schritt für Schritt zu akzeptieren und dabei Unterstützung zu erfahren.

Wie kann ihnen in dieser Situation am besten geholfen werden? Wir versuchen herauszufinden, was für Kinder und ihre Familien in ihrem individuellen System wichtig ist. Welche Stärken des Kindes sollen gezielt gefördert werden? Welche Strukturen, Hobbys oder Ähnliches sind wichtig für das Zusammenleben dieser Familie und sollen möglichst weiterhin gepflegt werden können? Zudem erlebe ich es auch immer wieder, dass eine klare Diagnose ein Stempel sein kann, den man gar nicht unbedingt will. Kinder werden dann in eine Schublade gezwängt, häufig als wenig leistungsfähig eingestuft. Dabei gibt es sogar Kinder mit deutlichen Beeinträchtigungen, die dank ihrem individuellen System und dessen Förderung die Regelschule besuchen können. Genetik und eine klare Diagnose sind immer ein Thema, ein liebevolles und förderndes Umfeld das andere.

Gemäss Amys Eltern wurde in den ersten Jahren immer wieder gesagt, dass

«Ich rate Eltern in dieser Situation, auf die individuellen Stärken und Fähigkeiten ihrer Kinder zu achten. Diese zu fördern kann eine sehr grosse Entwicklung mit sich bringen.»

DR. MED. KATRIN LENGNICK

Amy sich möglicherweise verlangsamt entwickeln könnte, grundsätzlich aber gesund sei. Dies gab zwar einerseits Hoffnung, machte aber das Anerkennen ihrer Tochter als Kind mit besonderen Bedürfnissen teilweise schwieriger. Was raten Sie Eltern in einem solchen Fall? Oder sollte aus Ihrer Sicht die Medizin anders mit dieser Situation umgehen? Als Mediziner können wir nicht in die Zukunft schauen. Mancher schwerkranke Säugling entwickelte sich besser, als wir es uns je erhofft hätten. Andererseits kann sich eine Situation aber auch verschlechtern. Eine frühe, nicht spezifisch behandelbare Diagnose ist aus meiner Sicht nicht immer nur gut, da sie sehr belastend sein kann. Natürlich wollen wir auch so früh wie möglich Klarheit in Bezug auf die Erkrankung, aber viele betroffene Eltern können zu einem gewissen Zeitpunkt negative Botschaften noch gar nicht annehmen, sie sind noch zu sehr mit den neuen Herausforderungen des Alltags beschäftigt. Dieser Prozess ist sehr individuell und braucht oft Zeit.

Amys Eltern würden gerne weitere genetische Tests durchführen, diese werden jedoch von der Krankenkasse oder der IV nicht bezahlt. Weshalb hakt es häufig bei der Finanzierung? Wenn wir Tests anordnen, müssen diese wirtschaftlich und zweckmässig sein und darüber hinaus eine therapeutische Relevanz haben, um von der Krankenkasse akzeptiert zu werden. Da aber bei Kindern wie Amy gar nicht klar ist, was wir finden und ob dies eine

Änderung der Therapie zur Folge hätte, ist eine Begründung des Testvorhabens oft nicht ganz einfach.

Welche Anlaufstellen können in dieser Situation weiterhelfen? Im Kinderspital helfen wir gerne bei der Suche nach Anlaufstellen, unter anderem auch mit Hilfe des Sozialdienstes. Wir haben jedoch bloss begrenzt Einfluss auf Finanzierungsfragen. Unterstützung erhalten Eltern daneben auch von der Stiftung Cerebral, Procap, dem Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten oder bei Heimen und ähnlichen Institutionen.

Welche Tipps haben Sie für betroffene Familien, die langwierige Zeit der Diagnosefindung zu bewältigen? Ich rate ihnen, auf die individuellen Stärken und Fähigkeiten ihrer Kinder zu achten. Diese zu fördern kann eine sehr grosse Entwicklung mit sich bringen. Zudem erscheint es mir wichtig, an ihre elterliche Intuition zu glauben. Viele zweifeln in solchen Situationen an sich selbst. Dabei ist ihre eigene Intuition aber sehr stark, sie spüren intuitiv, was ihre Kinder brauchen und wozu sie fähig sind. Darüber hinaus kann ich ihnen ein psychologisches Coaching empfehlen, welches im Kinderspital angeboten wird. Dabei geht es um Krankheitsverarbeitung und darum, herauszufinden, was für Kinder und ihre Familien wirklich wichtig ist, und wie diese Ziele erreicht werden können. Angeschaut wird beispielsweise, auf welchem Weg ein Familienurlaub genossen oder wie das

Zusammenleben erleichtert werden kann. Ein solches Coaching umfasst meist bloss wenige Termine, kann aber viel zur Akzeptanz beitragen und wird von Eltern und Kindern oft als sehr wertvoll wahrgenommen.

Viele Fragezeichen bleiben für Amys Eltern voraussichtlich bestehen. Wie werden sich die Beschwerden von Amy entwickeln? Werden neue auftreten? Was hilft aus Ihrer Sicht, wenn Fragezeichen für Familien zu viel werden könnten? Ich bin optimistisch, kann aber auch nicht in die Zukunft blicken. Teilweise kann es auch helfen, eine Zweitmeinung einzuholen, falls Antworten nicht zufriedenstellen. Dabei muss man auch keine Angst haben, dass Ärzte mit Unverständnis auf diesen Wunsch reagieren. Wir fühlen mit den Eltern mit und wissen, dass die Situation ohne klare Diagnose nicht einfach ist. Unsicherheit kann aber auch Vorteile haben, da dadurch ein Kind mit besonderen Bedürfnisse nicht voreilig «abgestempelt» wird. Sie ist eine Chance, wenn man sich auf die Stärken des Kindes konzentriert und diese gezielt fördert. Und das machen Amys Eltern auf bewundernswerte Art und Weise.

INTERVIEW: STEFAN FEUERSTEIN



FÖRDERVEREIN
FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN



3. KMSK SWISS CHALLENGE 2022

Unterstütze mit deiner Teilnahme 350 000
Kinder mit seltenen Krankheiten in der Schweiz.

1. Juni – 30. Juni 2022
1. September – 30. September 2022

Information/
Anmeldung
www.kmsk.ch

PARTNER
 fundoo

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: CH52 8080 8008 5328 0369 7

ISBN 978-3-9524985-3-8

9 783952 498538 >

WWW.KMSK.CH

Der Förderverein hat gemeinnützigen Charakter und verfolgt
weder kommerzielle noch Selbsthilfzwecke.