

# SICH BEWUSST FÜREINANDER ZEIT ZU NEHMEN, IST WICHTIG

Mit Elis Geburt veränderte sich das Leben der Familie komplett. Bereits die ersten beiden Wochen musste er auf der Neonatologie verbringen und ab seinem 9. Lebensmonat folgten diverse Abklärungen, da sich Eli anders verhielt und entwickelte als gleichaltrige Kinder. Mit 16 Monaten fiel die Diagnose Autistische Spektrumsstörung zusätzlich ergab die genetische Abklärung die Diagnose Monoaminoxidase-Mangel sprich Brunner-Syndrom.



Während dem Telefoninterview mit Sabine, Mutter von Eli, hätte ich nicht gedacht, dass sie soeben erst von ihrer Nachtschicht nach Hause gekehrt war. Sie wirkte total aufgestellt und erzählte munter von ihrem tagtäglichen Spagat zwischen der Pflege zu Hause eines kranken Kindes und dem vollen Einsatz am Arbeitsplatz. Sabine arbeitet als Pflegefachfrau mit einem 50%-Pensum bei der Spitex im Nacht- und Spätdienst. Auch ihr Mann arbeitet in der Pflege als Fachmann Gesundheit mit einem 70%-Pensum. Wie auch Sabine arbeitet er hauptsächlich im Nachtdienst, damit immer jemand für die Betreuung von Eli zu Hause sein kann. Zusätzlich zur Familie gehört noch die grössere Schwester Lou, die bereits die 2. Primarklasse besucht. Sabine beschreibt sie als «super Schwester», die bisher noch nie eifersüchtig war und selbst in der Therapie von Eli miteingebunden wird. Lou hilft und packt überall an, soweit es ihr möglich ist.

Im Gespräch wird schnell klar, dass die Familie viel Organisationstalent benötigt, damit sie alles unter einen Hut bringt. Dazu kommt, dass beide Elternteile hauptsächlich auf sich allein gestellt sind und nicht immer auf weitere Unterstützung aus der Familie zurückgreifen können, dies, weil die meisten selbst noch berufstätig sind oder gar im Ausland leben. Aus diesem Grund ist es immens wichtig, dass die beiden ihre Dienstpläne jeweils frühzeitig aufeinander abstimmen, damit sie nie gleichzeitig arbeiten müssen. Besonders hilfreich ist es deshalb, dass sowohl Sabines Chefin wie auch ihre Arbeitskolleginnen und -kollegen sehr ver-

ständnisvoll sind und wenn immer möglich auf die Bedürfnisse und auf ihre Wünsche eingehen können. Trotzdem ist es aber immer eine grosse Herausforderung die Dienstpläne zu schreiben, damit immer alles genau aufgeht und Elis Betreuung und Pflege sichergestellt sind.

Doch trotz dieser enormen Belastung durch die Arbeit und der anspruchsvollen Betreuung von Eli, möchte Sabine nicht auf ihre Arbeit verzichten: «Meine Arbeit ist mir enorm wichtig. Es kommt dadurch etwas Abwechslung in meinen Alltag und ich kann mich auch mal über andere Themen unterhalten und austauschen. Auch die Wertschätzung und Bestätigung, die einem bei der Arbeit entgegengebracht werden, sind schön und tun gut. Ich bin mir aber bewusst, dass ein solcher Alltag auf Dauer eine gesundheitliche Belastung ist, vor allem da Nachtdiensteinsätze zusätzlich an den Kräften zerrren. Doch im Moment möchten ich und mein Mann nichts ändern. Wir machen dies für die Kinder und können Eli dank meinem zusätzlichen Einkommen den Besuch der FIVTI-Therapie (frühe intensive verhaltenstherapeutische Intervention) in Zürich ermöglichen. Diese Therapie ist sehr kostenintensiv, aber äusserst wichtig für Eli. Obwohl wir von Pro Infirmis finanziell unterstützt werden, müssen wir dennoch rund 40% selbst finanzieren. Ohne meinen Lohn wäre dies deshalb nicht möglich.» Eli besucht die Therapie seit Mai 2019 bis voraussichtlich im Sommer 2021 an fünf Tagen pro Woche à jeweils sechs Stunden. Sechs Stunden pro Woche decken zudem die Eltern die Therapie ab und werden gecoacht, was wiederum viel Zeit in Anspruch nimmt. Dies ist ein weiterer Grund, warum sie beide im Nachtdienst tätig sind und somit tagsüber immer jemand bei den Kindern ist und Elis Therapie abdecken kann.

#### **Wir nehmen uns bewusst Zeit füreinander**

Den Eltern ist gewiss, dass ihr Familienleben komplett anders verläuft, als man sich dies sonst von anderen Familien gewohnt ist. Bei ihnen fallen zum Beispiel die klassischen Wochenendausflüge weg, da immer entweder jemand Arbeiten oder sich vom Nachtdienst erholen muss. Auch in den Genuss eines gemeinsamen Paarabends kommen die beiden Eltern nur selten. Dafür müssen sie sich eine sogenannte «Extra-Auszeit» einräumen, die es jedoch nur einmal im Monat gibt. Und wenn diese dann endlich greifbar wäre, dann sind sie meist zu müde, um noch miteinander auszugehen und etwas als Paar zu unternehmen. Oftmals möchten sie sich nur erholen und

**«Durch Eli sehen wir jeden Tag Dinge, auf die wir schon längst nicht mehr achteten – er hört jeden Vogel und findet jedes noch so kleine Steinchen.»**

SABINE, MUTTER VON ELI

schlafen. Während diesen «Extra-Auszeiten» schaut die Schwiegermutter auf die Kinder. Da sie aber grossen Respekt davor hat, Eli nicht zu verstehen, kommt sie jeweils erst, wenn er bereits im Bett ist. Dafür holt sie so oft wie es ihr möglich ist Lou zu sich – ob für einen Nachmittag oder gleich ein ganzes Wochenende. Lou freut sich immer sehr darüber und die Eltern werden entlastet. Sabine merkt an, dass Eli mit seinen vier Jahren den Entwicklungsstand eines Zweijährigen hat. Er kommuniziert nur über sein iPad und mit Hilfe von Fotos aus dem Alltag. Aber sie versuchen ihm immer wieder einige Wörter beizubringen, die er dann auch stets «nachplappert». Mittlerweile kann er die Wörter Mama, Papa, Lou und Miau für Katze sowie Wuff für Hund aussprechen.

#### **Ich arbeite in einem sehr zuvorkommenden Team**

«In meinem Team wissen alle, dass Eli eine seltene Krankheit hat. Es war mir von Anfang an wichtig, dass ich offen mit allen darüber sprechen kann. Alle meine Teamkolleginnen und -kollegen gehen auch sehr zuvorkommend damit um. Dies zeigt sich zum Beispiel in Situationen, in denen jemand für einen kurzfristigen Pflegeeinsatz einspringen soll, was in der Pflege sehr oft vorkommt. Es haben immer alle das nötige Verständnis dafür, dass ich solche spontanen Einsätze nur übernehmen kann, wenn ich dies mit der Pflege und Betreuung von Eli einrichten und sicherstellen kann. Ein solch gutes Team ist sehr viel Wert und ohne dieses Entgegenkommen könnte ich meinen Beruf nicht ausüben. Vielleicht liegt es auch daran, dass wir in einem sozialen Bereich arbeiten – denn auch Mobbing ist bei uns absolut kein Thema», erzählt Sabine.

Weiter fügt sie an, dass sie allen betroffenen Familien empfehlen würde, bereits in einem Bewerbungsgespräch offen und ehrlich über diese persönliche Situation zu sprechen. Denn potenzielle Arbeitgeber seien meist überaus beeindruckt darüber, wie man all diese Herausforderungen unter einen Hut bringt. Sie hat bisher immer nur positive Erfahrungen gemacht.

#### **Es gibt keinen speziellen Kündigungsschutz**

Das Schweizer Arbeitsgesetz\* sieht vor, dass pro Kalenderjahr maximal drei Tage gewährt werden, um ein Familienmitglied wegen Krankheit zu pflegen. Daran ändert sich auch nichts, wenn man ein schwer oder chronisch krankes Kind zu Hause betreuen muss. Es gibt einzig die Möglichkeit, unbezahlten Urlaub zu nehmen. «Die Ärzte haben uns am Anfang, nachdem Elis Diagnose feststand, mitgeteilt, dass die Abgabe von speziellen Medikamenten eine Abschwächung seiner Symptome zur Folge hätte, es wäre ein individueller Heilversuch. Für deren Einstellung hätten wir ihn dann ins Kinderspital bringen müssen, weshalb ich von meinem Arbeitgeber während dieser Zeit unbezahlten Urlaub bekommen hätte. Diesen kann ich unkompliziert beantragen, sogar für einen längeren Zeitraum», erzählt Sabine weiter.

#### **Alles wird gut**

Auf die Frage hin, welches ihr grösster Wunsch sei, antwortet Sabine lachend: «Da sind mein Mann und ich komplett unterschiedlicher Ansicht. Ich fände es super, wenn Eli später mal in einem betreuten Rahmen ein möglichst selbstständiges Leben führen kann. Mein Mann hingegen, stellt dies überhaupt nicht in Frage. Er meint, dass sowieso alles gut kommt. Und natürlich auch im Hinblick auf Lou wünsche ich mir, dass sie weiterhin eine so gute Beziehung zu ihrem Bruder hat und auch ihre Entwicklung gut verläuft. Ich hoffe, dass sie uns später nie Vorwürfe machen wird, dass wir zu wenig Zeit für sie gehabt hätten oder dass die Behinderung von Eli gar ein Grund sein könnte, um später mal keine Kinder zu bekommen. Wir hatten bisher regelmässig einen speziellen Lou-Tag fix in unserem Kalender eingeplant, damit sie nicht allzu kurz kommt. Doch mittlerweile will sie hauptsächlich in ihrer Freizeit Freunde und Kollegen treffen. Sie ist wie ein kleiner freier Vogel.»

Die nahe Zukunft sieht nun erstmal vor, dass Eli ab August 2021 den Kindergarten besuchen wird an einer Schule für zerebralgelähmte Kinder. Dort wird er jeweils bis zum Mittag



und teilweise auch noch am Nachmittag im Kindergarten sein. Die Anzahl der Nachmittage darf die Familie selbst festlegen. Da Eli aber viele Therapien besuchen wird, wie Physiotherapie, Ergotherapie etc., hat die Schule den Besuch von mindestens zwei Nachmittagen empfohlen. Inbegriffen ist auch ein Abhol- und Bringdienst, was mit Sicherheit den Eltern etwas mehr Luft und Freiraum gewährt. Dennoch wird dies eine komplett neue Situation für alle werden und ich bin mir sicher, dass sie dies mit Bravour meistern werden. Ganz getreu nach ihrem Motto: «Wir konzentrieren uns auf das Hier und Jetzt und versuchen auf unsere Beziehung zu achten.»

TEXT: JEANNINE BUCCHIERI  
FOTOS: DOMINIK AEBLI

\* Art. 36 Abs. 3 Arbeitsgesetz



### KRANKHEIT

Mit Monoaminoxidase-A-Mangel wird eine sehr seltene angeborene Stoffwechselstörung mit weitgehendem Ausfall der Monoaminoxidase A und im Vordergrund stehender impulsiver Aggressivität bezeichnet.

### SYMPTOME

- Leichtes intellektuelles Defizit
- Impulsive Aggressivität bis zu Gewalttätigkeit
- Beginn im Kindesalter



FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**

# SELTENE KRANKHEITEN

PSYCHOSOZIALE HERAUSFORDERUNGEN FÜR ELTERN UND GESCHWISTER



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 42 500 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 650 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**  
Engelberger Druck AG, Stans  
Auflage 11 500 Expl. deutsch

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

**Erscheinungsdatum**  
November 2021

# 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**  
Pflegerachfrau, 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