



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**



SELTENE KRANKHEITEN

CASE MANAGEMENT UND DIGITALISIERUNG ENTLASTEN ELTERN

Sie **hofft, täglich**
eine Nachricht zu
bekommen.

Sie **hofft täglich,**
eine Nachricht zu
bekommen.

Es sind oft kleine Details,
die den entscheidenden
Unterschied machen.

www.syntax.ch

s y n t a x





Manuela Stier

Prof. Dr. Dr.
Christian Wunderlin

IMPRESSUM

**Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein**
Poststrasse 5, 8610 Uster
+41 44 752 52 52
info@kmsk.ch
www.kmsk.ch
www.wissensplattform.kmsk.ch

Gründerin und Geschäftsführerin
Manuela Stier
manuela.stier@kmsk.ch
+41 44 752 52 50

Redaktions- und Projektleitung
Manuela Stier

Gestaltung
Becker – Büro für Markenidentität,
Rieden

Korrektur
Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

Titelbild
Foto: Regula Schaad
Mädchen: Noelia, Coffin-Siris-
Syndrom, Smarca 4

Druck
Engelberger Druck AG, Stans
Auflage 12 000 Expl. deutsch

Erscheinungsdatum
November 2023

ZUSAMMENSPIEL ZWISCHEN ELTERN, ÄRZTEN UND WEITEREN AKTEUREN

Geschätzte Leserinnen und Leser

Dem 6. KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten» geht eine persönliche Erfahrung unserer Gründerin und Geschäftsführerin Manuela Stier voraus. Sie begleitete eine alleinstehende Mutter an den runden Tisch eines Kinderspitals. Was dabei auffiel: das Zusammenspiel und die Kommunikation der zwölf verschiedenen Akteure aus Medizin, Schulwesen, Spitex, Therapie usw. waren unbefriedigend. Es fehlte ein Case Manager, der den komplexen Fall koordiniert. Die Folge: Die betroffene Mutter verlor ihr Vertrauen und fühlte sich nicht ernst genommen. Das Konfliktpotenzial und die Frustration nahmen zu.

Eltern sind der wichtigste Teil des Teams, haben jedoch nicht die Kapazität selbst das Case Management zu übernehmen. Für ein umfassendes Case Management braucht es verbesserte Strukturen und Hilfeleistungen. Hier ist vor allem die Politik gefordert. Für eine optimale Versorgung und Unterstützung müssen sich das Gesundheitswesen und andere Bereiche des sozialen Lebens (Schule, Arbeit, Freizeit) mehr an den Bedürfnissen betroffener Familien ausrichten. Dies kann nur mit einer funktionierenden Vernetzung zwischen Ärzteschaft, Versicherungen, Bildungseinrichtungen und anderen Akteuren, die für die Lebensqualität der Betroffenen wichtig sind, gelingen. Notwendig sind Wissen, Kommunikation und Digitalisierung, die für alle beteiligten Akteure zugänglich sind. Eine optimale Vernetzung kann nur mit guter Kommunikation funktionieren!

In diesem Wissensbuch gehen wir auf die Herausforderungen im Zusammenspiel zwischen Eltern, der Ärzteschaft und weiteren Akteuren ein, lassen betroffene Familien und Fachpersonen zu Wort kommen und zeigen machbare Lösungsansätze auf. Wissen befähigt die Eltern, selbstbewusst und auf Augenhöhe den Dialog mit Fachpersonen zu führen. Die Wissensbücher und die Wissensplattform «Seltene Krankheiten» sind wichtige Instrumente und dienen (neu) betroffenen Eltern, Ärzten, Pflegekräften, Forschenden, Therapeuten, Auszubildenden, Pädagogen und Politikerinnen als Nachschlagewerke.

Dieses Wissensbuch wurde ohne Verwendung von Spendengeldern finanziert. Unsere Wertschätzung gilt all jenen, die durch ihr ehrenamtliches Engagement dieses Projekt ermöglichten. Wir möchten den betroffenen Eltern, Fachleuten, Sponsoren, Fotografen und Texterinnen unseren aufrichtigen Dank aussprechen.

Herzlichst

MANUELA STIER
Gründerin und Geschäftsführerin
Förderverein für Kinder mit
seltenen Krankheiten KMSK

PROF. DR. DR. CHRISTIAN WUNDERLIN
Geschäftsführer Dienigma AG
Mitglied des Vorstands

Vorstand Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin, seit 2020 / Dr. iur. Michael Tschudin, Vizepräsident, seit 2020 / Prof. Dr. med. Thierry Carrel, Präsident 2014–2019, seit 2020 Vorstandsmitglied / Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner, seit 2014 / Dr. med. Agnes Genewein, seit 2019 / Sandrine Gostanian, seit 2014 / Simon Grossenbacher, seit 2022 / Prof. Dr. Dr. Christian Wunderlin, seit 2022

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

BESUCHEN SIE
UNSERE KMSK
WISSENSPLATTFORM!
(D, F, I, E)



WIR DANKEN UNSEREN GÖNNERN

HERAUSGEBERIN



GÖNNER PLATIN

GOLDBACH NEO

GÖNNER SILBER



GESUNDHEITSDIREKTIONEN



NETZWERK-PARTNER



MEDIEN-PARTNER



DONATOREN

V. Draksler Stiftung, Victorinox AG

JOURNALISTINNEN/ JOURNALISTEN

Tanja Aebli, Liliane Elspass, Noëmi Fiechter, Grazia Grassi, Rob Hartmans, Christine Maier, Randy Scheibli, Nadine Schmid, Seraina Schöpfer, Michelle Sieber, Barbara Stotz Würgler, Thomas Stucki, Christa Wüthrich

FOTOGRAFINNEN/ FOTOGRAFEN

Sandra Ardizzzone, Jörg Föhn, Stefan Marthaler, Sandra Meier, Elfete Ramadani, Martina Ronner-Kammer, Fredi Schefer, Thomas Suhner, Beatrix Werder, Petra Wolfensberger, Bea Zeidler

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, Pädiatrisches 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



Eva Luise Köhler
Eva Luise und Horst Köhler
Stiftung für Menschen mit
Seltene Erkrankungen

HAND IN HAND FÜR DIE WAISEN DER MEDIZIN

Um die Versorgung der rund 30 Millionen Kinder, Jugendlichen und Erwachsenen mit Seltene Erkrankungen in Europa nachhaltig zu verbessern, muss in drei Bereichen mehr geschehen: in der Forschung, der Aus- und Weiterbildung medizinischer Fachkräfte und der Ausgestaltung der Versorgungsstrukturen. Diese drei Bereiche gilt es eng zu verzahnen, um einen umfassenden Wissenstransfer zu gewährleisten. Denn nur durch koordinierte Zusammenarbeit vieler Fachrichtungen, über Standort- und auch Ländergrenzen hinweg kann die Diagnostik beschleunigt, die Versorgung gut gestaltet und translationale Forschung ermöglicht werden.

Aber das Leben mit einer seltenen Erkrankung spielt sich nicht nur in Laboren, Arztpraxen und Krankenhäusern ab. Man lässt die Erkrankung nicht dort, sondern lebt mit ihr zu Hause, in der Familie und im Freundeskreis ebenso wie in Schule, Beruf und Sportverein. Eine gute Versorgung bindet alle Lebensbereiche ein, blickt über den fach- und berufsspezifischen Tellerrand. Es gibt kluge und ermutigende Ideen von

engagierten Menschen, die diese notwendige Verbindung mit Engagement, Weitsicht und fundiertem Wissen über seltene Erkrankungen gestalten. Einige lernen wir in diesem Buch kennen.

Die Herausforderung liegt nun darin, Kräfte und Ideen noch stärker zusammenzuführen und so umzusetzen, dass sie den Betroffenen den grössten Nutzen bringen. Zugleich müssen Rahmenbedingungen geschaffen werden, die das möglich machen.

Diese Aufgabe können wir nur gemeinsam angehen, im Bereich der seltenen Krankheiten ist kein Platz für In-sellösungen und Alleingänge. In der Pandemiezeit ist deutlich geworden, dass effizientes Zusammenwirken von Politik, Wissenschaft, Gesellschaft und Industrie möglich ist und in kurzer Zeit konkrete Ergebnisse hervorgebracht werden können, wenn alle Beteiligten an einem Strang ziehen. Ein vergleichbarer Schulterschluss im Bereich der seltenen Erkrankungen ist dringend nötig, damit auch die Waisen der Medizin am enor-

men wissenschaftlichen und technologischen Fortschritt unserer Dekade teilhaben.

«Verbunden werden auch die Schwachen mächtig», heisst es in Friedrich Schillers Wilhelm Tell. Lassen Sie uns gemeinsam daran arbeiten, diese Worte mit Leben zu füllen und Hand in Hand Verbundenheit zu schaffen für die Wenigen, die doch so Viele sind.



Daniela Schmuki
Betroffene Mutter, Beirätin Förderverein
für Kinder mit seltenen Krankheiten

DAS UNTERSTÜTZUNGSBEDÜRFNIS DER FAMILIEN IST VORHANDEN, OFFEN IST DER LÖSUNGSWEG

Wer übernimmt die Organisationsaufgaben für ein krankes oder beeinträchtigtes Kind? Eine Patentlösung kenne ich leider auch nicht. So verschieden Krankheiten sind, so individuell ist die entsprechende Koordination – phasenweise fast ein Fulltime-Job und in ständigem Wandel. Nur schon das Management spitalintern zwischen diversen Abteilungen ist eine Herausforderung, geschweige denn das Zusammenspiel mit externen Ärzt*innen und Therapeut*innen, Betreuungseinrichtungen und dem Schulsystem. Bis jetzt fiel diese Herkulesaufgabe mit einer Selbstverständlichkeit den Eltern zu.

Auch wenn unser Sohn mit einer seltenen Krankheit bereits länger verstorben ist: Ich erinnere mich gut an stundenlanges Telefonieren, E-mails, an endlose Besprechungen und einen kräftezehrenden Rechtsstreit mit der Krankenkasse. In unserem Fall waren damals lange keine Geschwisterkinder da, doch auch so war viel von unserer Kapazität gebunden – sogar in der op-

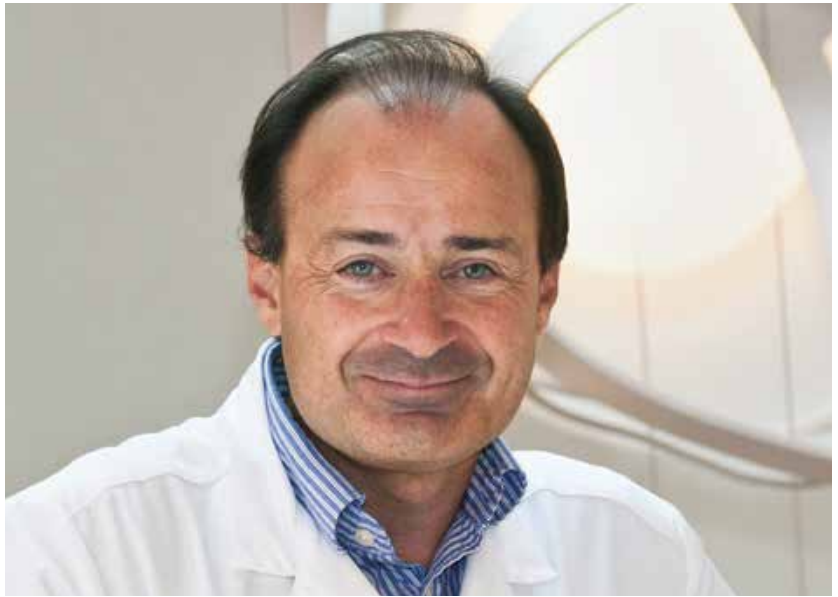
timalen Konstellation von vier elterlichen Schultern.

Dabei ist es so wichtig, in Zeiten von schlaflosen Nächten, täglichen Turbulenzen und Sorgen haushälterisch mit den Energiereserven umzugehen. Auch finde ich es unfair, dass nicht alle Kinder die gleichen Chancen haben, weil so viel von den Eltern abhängt. Meiner Meinung nach sollten sich Eltern – wie bei gesunden Kindern selbstverständlich – auf ihre Elternrolle konzentrieren dürfen. Im Nachhinein hätte ich uns hier mehr Unterstützung gewünscht, für mehr wertvolle und unvergessliche Zeit mit unserem Sohn. Nur schon ein Case Management im Kinderspital wäre hilfreich gewesen: Dass zum Beispiel Termine an einem Tag zusammengefasst werden. Dass jemand den Überblick über die aktuelle Belastung der Familie behält und bei Bedarf psychologische Unterstützung und Sozialberatung anregt.

Ein grosser Teil der Koordination liesse sich gut für die Familien

organisieren. Doch wer übernimmt diese Aufgabe? Kinderärzte, Kinderspital, Case Management von IV oder Krankenkasse, kantonale Stellen oder eine neue Institution? Und entscheidend, wer bezahlt diese zentrale Entlastung?

In den folgenden Kapiteln werden einige Lösungsansätze zusammengetragen, zum Wohl der betroffenen Eltern und am wichtigsten, zum Wohl der Kinder.



Prof. Dr. med. Nicolas von der Weid
Vizepräsident Pädiatrie Schweiz

WIE DER INFORMATIONSFLUSS FÜR KINDERÄRZT*INNEN GELINGEN KANN

Kinder mit seltenen Krankheiten brauchen in aller Regel medizinische Hilfe von verschiedenen Spezialist*innen. Häufig arbeiten diese in einem grösseren Kantons- oder Universitätskinderspital. Manchmal sind die betreuenden Expert*innen auf mehrere Spitäler verteilt. Diese Tatsache erschwert den Informationsfluss und unterstreicht die Notwendigkeit einer guten Kommunikation zwischen ihnen. Die niedergelassenen Kinderärzt*innen spielen eine zentrale Rolle in der Koordination sowie in der Zusammenfassung und Weitergabe der Informationen an die Familie.

Diese Aufgabe ist sehr zeitintensiv, insbesondere in Zeiten epidemischer oder pandemischer Infektionskrankheiten, wenn sich die Praxen mit den vielen zusätzlichen Notfällen schon an der Grenze der Überlastung bewegen. Hier könnten sogenannte Case Manager*innen einsteigen und die Kinderärzt*innen entlasten, indem sie die Koordination und den Infor-

mationsfluss an die Familie übernehmen würden. Diese Personen brauchen aber eine solide Grundausbildung und regelmässige Weiterbildung und Fortbildung. Advance Practice Nursing (APN) könnten diese Rolle künftig übernehmen, wobei es aktuell noch zu wenig ausgebildete APN gibt. Die Verantwortung für deren Förderung und Ausbildung liegt bei Bund und Kantonen.

Die Kinderärzt*innen werden in der Betreuung von Kindern mit seltenen Erkrankungen mit vielen administrativen Hürden konfrontiert. Die Kostenübernahme verschiedener Medikamente, Therapien und Hilfsmittel erfolgt häufig erst nach (wiederholten) Kostenübernahmegesuchen an die IV oder Krankenversicherung. Hier hätten es das BAG und die Behörden in der Hand, die administrative Last beim Erstversorger zu reduzieren. Positiv zu bewerten ist die Revision der Geburtsgebrechenliste der IV, welche einerseits dem heutigen medizinischen Wissenstand angepasst wurde

und andererseits neue seltene Krankheiten aufgenommen hat. Dies sollte den Zugang zu den häufig kostspieligen Therapien und Medikamenten erleichtern.

Die Wissensbücher des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten sind für die Kinderärzt*innen ein nachhaltiges Hilfsmittel. Sie fokussieren auf die praktischen, alltäglichen Bedürfnisse der betroffenen Kinder und Familien und geben fundierte medizinisch-wissenschaftliche Informationen weiter. Den Familien ermöglichen sie den Zugang zu evidenzbasierten Daten und somit das Eliminieren von Fake-Infos. Ausserdem geben sie den Betroffenen Hinweise auf konkrete Unterstützungsmöglichkeiten, bewährte Therapieformen und kompetente Ansprechpartner.



Better Health, Brighter Future

Takeda ist eines der führenden globalen Biopharmazie-Unternehmen, das sich an Patienten und Werten orientiert. Unsere Mission ist es, durch wegweisende Innovationen in der Medizin zu mehr Gesundheit und einer besseren Zukunft für Menschen in der ganzen Welt beizutragen. Unsere Leidenschaft und unser Streben nach lebensverändernden Behandlungsoptionen für Patienten sind tief in unserer rund 240-jährigen Geschichte in Japan verwurzelt.

Unsere Schwerpunkte liegen auf der Onkologie, seltenen Krankheiten, Neurowissenschaften und Gastroenterologie sowie der Entwicklung von aus Plasma gewonnenen Therapien und Impfstoffen.

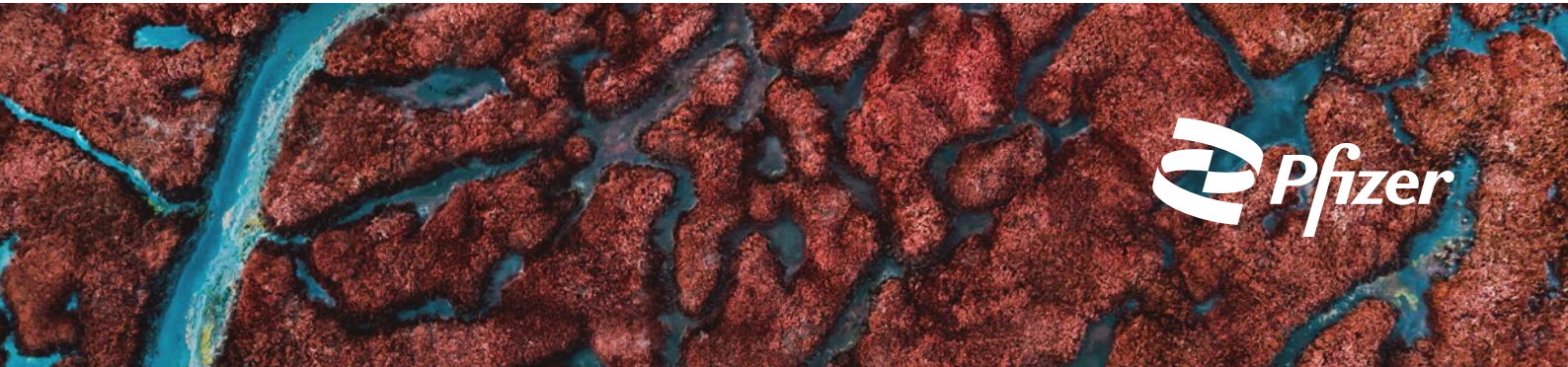
Takeda ist in 80 Ländern vertreten. In der Schweiz sind an zwei Standorten rund 1800 Mitarbeiter tätig. Zürich ist sowohl der Standort der Schweizer Niederlassung, als auch der europäische Hauptsitz. In Neuchâtel produzieren wir Medikamente gegen seltene Blutgerinnungserkrankungen für den globalen Markt.

Was unsere Mitarbeiter antreibt: Die Möglichkeit, das Leben zahlreicher Menschen entscheidend verändern zu können.

Takeda Pharma AG, Thurgauerstrasse 130, 8152 Glattpark (Opfikon), www.takeda.ch



C-ANPR0M/CH/CORP/0002_10/2020



Wenn die Wissenschaft gewinnt, gewinnen wir alle.

In einer Zeit, in der die Dinge ungewiss sind, suchen wir alle Halt und Sicherheit. Wir finden sie in der Wissenschaft. Die Wissenschaft kann Krankheiten überwinden, Heilung verschaffen, und ja, helfen Pandemien zu besiegen. Das hat sie schon einmal getan und sie wird es wieder tun. Denn wenn sie mit einem neuen Gegner konfrontiert wird, zieht sie sich nicht zurück, sondern entwickelt sich weiter, stellt Fragen, sucht, bis sie eine Lösung findet.

PP-PFE-CHE-0339 Aug 2021

Die Co-Präsidentinnen des Verbandes Kinder-Spitex Schweiz: Lucia Vogt (links im Bild), Geschäftsleiterin Kinderspitex Nordwestschweiz und Josiane Seiler (rechts im Bild), Leiterin Kinderspitex Spitex Bern



DIE KINDERSPITEX ALS ZENTRALES GLIED IM NETZWERK

Ein Netzwerk impliziert, dass die beteiligten Player gut zusammenarbeiten, um den Menschen, die auf das Netz angewiesen sind, Sicherheit und Vertrauen anbieten zu können. Verstehen wir uns als Kinderspitex als zentrales Glied in diesem Netzwerk, setzt dies verantwortungsvolles Handeln voraus. Denn im Umgang mit Menschen, die unter seltenen Erkrankungen leiden, ist die individuelle Pflege nicht nur ein Qualitätsmerkmal für familienzentrierte Pflege, sie ist zwingend notwendig, um den Familien und ihren Bedürfnissen gerecht zu werden. Denn das zeichnet der Umgang mit Menschen mit seltenen Krankheiten aus – jede Situation ist anders! Dies erfordert Fachwissen. Nicht nur in Bezug auf die einzelnen seltenen Krankheiten, vielmehr auch darüber, was in der konkreten Situation jeweils wichtig ist. So bietet der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten wertvolle Möglichkeiten, sich sowohl über den Inhalt der einzelnen Erkrankungen als auch über organisatorische und administrative Aspekte einen Überblick zu verschaffen. Und wir können mit dem

Blickwinkel der Pflege zu Hause die weiteren involvierten Dienste aktiv ins Netzwerk miteinbeziehen. Plenumsgespräche, oft durch die Kinderspitex initiiert, verbessern die Zusammenarbeit und unterstützen die Familien darin, die anstehenden Schritte gezielt und aufeinander abgestimmt anzugehen.

Als Kinderspitex sind wir durch die unterschiedlichsten Krankheitsbilder herausgefordert und eine sorgsame Bedarfsabklärung macht es möglich, mit der Familie zusammen die Symptome, Probleme und die daraus resultierende Pflege zu klären. Dabei geht es oft nicht darum, den Familien fachlich Unterstützung zu bieten, da gerade Familien mit einem Kind mit einer seltenen Erkrankung zu Fachexperten in der Pflege und Begleitung ihres Kindes werden. Noch immer ist aufgrund der Seltenheit einer Erkrankung die garantierte Übernahme der notwendigen Leistungen durch die Versicherungen nicht selbstverständlich, da braucht es direkte und unkomplizierte Möglichkeiten, um die Familien professionell zu

begleiten. Nur so kann durch die bedarfsgerechte Pflege das Familiensystem so weit stabilisiert werden, dass die Familie nicht nur heute, sondern auch morgen und übermorgen die Pflege ihres Kindes zu Hause übernehmen kann.



Prof. Dr. Veronika Waldboth
Leiterin Entwicklung und Pädagogik MScN,
ZHAW Gesundheit, Institut für Pflege

INTERPROFESSIONELLE VERSORGUNG VON SELTENEN KRANKHEITEN

Das Potenzial der Pflege für die Versorgung von Kindern mit seltenen Erkrankungen

Pflegende können wichtige Rollen in der Versorgung von Kindern mit seltenen Erkrankungen übernehmen. In ihrer Grundausbildung werden sie vor allem in Bezug auf häufig vorkommende Erkrankungen geschult und erlangen Kompetenzen in grundlegenden Pflorgetechniken. Um Pflegende vermehrt zu sensibilisieren, könnten Informationsquellen wie Wissensbücher und die Wissensplattform des Fördervereins genutzt werden. In der spezialisierten Pflege sind Fachpersonen mit erweiterten Kompetenzen tätig, die sich Wissen und Fähigkeiten über seltene Erkrankungen angeeignet haben. So sind beispielsweise Care Manager*innen, Pflegeberater*innen oder Advanced Practice Nurses für verschiedene Personengruppen zuständig. Sie verfügen über langjährige Berufserfahrung, haben zusätzliche Kompetenzen in einem Fachgebiet erworben und übernehmen koordinierende und/oder beratende Funktionen. Wir haben ein Konzept entwickelt, das

die Tätigkeiten von Care Manager*innen für seltene Muskelerkrankungen beschreibt. Derzeit werden auf der Basis dieses Konzepts Care Manager*innen geschult, die im Rahmen eines schweizweit umgesetzten Projekts betroffene Familien unterstützen und koordinierende Rollen innerhalb von Behandlungsteams in neuromuskulären Zentren übernehmen. Das Projekt wird von einem Forschungsteam begleitet, um die Effekte für die Betroffenen, die Angehörigen und das interprofessionelle Behandlungsteam zu evaluieren. Care Manager*innen haben einen ganzheitlichen und familienzentrierten Fokus und unterstützen betroffene Familien per Definition über einen längeren Zeitraum hinweg. Sie arbeiten personenzentriert, überblicken die Lebens- und Versorgungssituation und sind kontinuierliche Ansprechpersonen für ihre Patienten*innen und deren Familien. Als Schnittstelle innerhalb des Behandlungsteams, befähigen sie Betroffene, Angehörige und Fachpersonen durch gezielte Interventionen, mit den medizinischen und pflegerischen

Anforderungen der Erkrankungen und der damit verbundenen gesundheitlichen und psychosozialen Problemen effektiver umzugehen. Damit entlasten sie das Familiensystem und tragen zur verbesserten Lebensqualität von Kindern und Jugendlichen mit seltenen Erkrankungen bei.



Christoph Knöpfel
Abteilungsleiter klinische Applikationen,
Spital Thurgau AG, betroffener Vater

BUNDESGESETZ ÜBER DAS ELEKTRONISCHE PATIENTENDOSSIER

Eine Gesundheitsfachperson fragt uns gefühlt zum hundertsten Mal das Gleiche. Sie spricht über eine Diagnose, von der wir noch nie etwas gehört haben. Wir werden von einer Gesundheitsfachperson angesprochen, die wir nicht kennen. Das sind immer wiederkehrende Situationen für Eltern (Erziehungsberechtigte) von Kindern mit seltenen Krankheiten.

Damit der Informationsaustausch in der Behandlung von «Patienten» verbessert werden kann, wurde das Bundesgesetz über das elektronische Patientendossier 816.1 (EPDG) 2017 in Kraft gesetzt. Alle Gesundheitsinstitutionen mit stationären Angeboten sind seit dem April 2021 verpflichtet die behandlungsrelevanten Dokumente im EPD zu speichern. Seit 2022 können alle Einwohner der Schweiz ihr elektronisches Patientendossier und somit ihre Gesundheitsdaten zentral selber verwalten.

In den dazugehörigen Bundesverordnungen sind viele technische Funktionalitäten eingebaut worden, damit die Daten nur denjenigen Per-

sonen zugänglich sind, denen der Zugang freigeschaltet wurde. So besteht auch die Möglichkeit, dass die Erziehungsberechtigten eines Kindes mit einer seltenen Krankheit ein Dossier für das betroffene Kind erstellen. Dadurch müssen sie nicht mehr immer daran denken, eine Kopie der Behandlungsinformationen einzufordern. Gleichzeitig können sie sich besser auf die nächste Behandlung, Untersuchung oder Sprechstunde vorbereiten. Das wichtigste Argument für das EPD ist natürlich, die Erziehungsberechtigten können den Informationsfluss gezielt steuern, damit doppelte Untersuchungen oder falsch angeordnete Untersuchungen unterbunden werden können. Dadurch kann die Belastung der Erziehungsberechtigten und des betroffenen Kindes etwas reduziert werden und die Fokussierung auf den Behandlungsgrund bleibt erhalten.

Wie ein EPD organisiert ist und was es alles beinhaltet, ist auf der Webseite patientendossier.ch beschrieben. Da noch nicht allzu viele EPDs eröffnet wurden, sind die Abläufe in

den Gesundheitsinstitutionen noch nicht wirklich etabliert. Weisen sie darum die entsprechenden Fachpersonen auf das Vorhandensein eines EPD hin.

**PATIENTEN-
DOSSIER.CH**



ORIS





Andreas Juchli

Arzt, Unternehmer, Kantonsrat FDP ZH, CEO JDMT
Medical Services AG, Beirat Förderverein für
Kinder mit seltenen Krankheiten

IM ZENTRUM UNSERES TUNS STEHT DER MENSCH. DIGITALE HILFSMITTEL UNTERSTÜTZEN.

Losgelöst vom Bezug, vom Beruf, von der Rolle, welche wir innehaben – das Für-den-Menschen ist zentral für unser Handeln. Auch und besonders, wenn es um Menschen geht, die in ihrem Erwachsenwerden mit besonderen Herausforderungen betraut sind.

Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten erbringt eine enorm wertvolle Leistung, um Menschen miteinander zu verbinden und Kindern mit seltenen Krankheiten Gutes zu tun.

Indes profitieren nicht nur diese Kinder, sondern viele weitere Beteiligte, Eltern, weitere Angehörige, aber auch die vielen Menschen, welche Betreuungs- und Therapieaufgaben wahrnehmen.

Die Koordination von allem, was für eine spezifische Individualperson wichtig ist, aber auch das Zusammenbringen, Ergänzen und Verbreiten von Informationen, welche allgemein

für Betroffene von Interesse sind, kann durch digitale Hilfsmittel neu deutlich vereinfacht werden.

JDMT als medizinisches Unternehmen erbringt vielfältige Dienstleistungen mit medizinischem Bezug. Seine Wissensplattform auf Basis der aus der IT bekannten Confluence-Applikation erlaubt es, dass Menschen Informationen miteinander teilen, kommentieren und aktualisieren können.

Gerade im Erfahrungsaustausch zu Gunsten von Kindern mit seltenen Krankheiten sind diese Erfahrungswerte von grosser Wichtigkeit – weil die Lehrbücher diesbezüglich häufig nicht so detailliert ausfallen, da es sich um seltene Krankheiten handelt.

Zudem muss die Medizin auch gerade zu Gunsten von Kindern mit seltenen Krankheiten anerkennen, dass eine gute Medizin weit mehr ist, als Diagnostik und Therapie. Eine gute Medizin bedeutet, für die betroffenen

Menschen da zu sein, ihnen Erklärungen zu geben und sie zu unterstützen. Dazu ist der Wissensaustausch auch zwischen Angehörigen und Betreuungsteam sehr wichtig.

Das Digitale hat im Gesundheitswesen und in der Gesundheitspolitik heute bereits einen grossen Stellenwert. Und doch tut sich die Schweiz noch immer schwer: der «grosse Wurf» ist noch nicht gelungen.

Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten kann hier einmal mehr Pionierarbeit leisten. Die Schweiz ist, was sie ist, weil Menschen sich für sie engagieren. Warten wir nicht auf die Politik, seien wir selber initiativ, den Menschen zuliebe.



Jimmy Heinzmann
Bachelorstudent HES-SO
Valais-Wallis – Studiengang Pflege



Dr. Fernando Carlen
Assoziierter Professor HES-SO
Valais-Wallis – Hochschule für Gesundheit

QUALITATIVE DOKUMENTENANALYSE ALLER KMSK WISSENSBÜCHER «ERLEBEN POSITIVER LEBENS- SITUATIONEN DER ELTERN»

In einer Bachelorarbeit wurden alle in den KMSK Wissensbüchern abgedruckten Interviews und Geschichten mit Eltern analysiert und die positiven Lebenssituationen herauskristallisiert. Die Arbeit geht der Frage nach, was Eltern als positiv erleben und was sie gesund hält und wie Eltern durch Pflegefachpersonen unterstützt werden können.

Die Belastungen und Stressoren für Eltern mit Kindern mit einer seltenen Erkrankung sind zwischenzeitlich bekannt. Ein Überblick gibt die Wissensplattform des KMSK mit seinen 14 Themenfeldern (z.B. Weg zur Diagnose, emotionale Belastung, Versicherungsleistungen). Eine Lebenssituation kann von Eltern als Belastung oder als etwas Positives wahrgenommen werden. Belastende Lebenssituationen können zu Erschöpfung sowie Erkrankung führen. Um gesund zu bleiben, ist es wichtig, eine Balance zwischen Belastung und Ressourcen zu finden. Das

Autorenteam geht der Frage nach, was Eltern in ihrer Situation als positive Lebenssituationen erleben. Hierbei geht es um Aspekte wie Glück, Stärken, Wohlbefinden, Resilienz oder Erfüllung.

Eigene Gesundheit erhalten

Die Salutogenese beschäftigt sich mit den Ursprüngen von Wohlbefinden und Gesundheit. Geprägt wurde das Modell vom Medizinsoziologen Aron Antonovsky. Er stellte sich die Frage, wieso Menschen trotz potenziell gesundheitsschädlicher Einflüsse gesund bleiben. Belastungen und Stressoren werden im Leben als normal angesehen. Wichtig in dem Zusammenhang sind die Widerstandsressourcen zur Bewältigung der Situation sowie das Kohärenzgefühl. Letzteres bezeichnet ein Gefühl der Zuversicht, auch mit schwierigen Situationen und Krisen im Leben umgehen zu können und diese zu meistern. Zentrale Komponenten sind das Gefühl der Verstehbarkeit, Handbarkeit

sowie Sinnhaftigkeit. Die im Projekt ausgearbeiteten positiven Lebenssituationen können als Widerstandsressourcen angesehen werden und sind mitverantwortlich für ein hohes Kohärenzgefühl. Verfügen Eltern über genügend (Widerstands-)Ressourcen, können Belastungen gemildert und ausbalanciert werden. Ressourcen müssen aber bewusst wahrgenommen und genutzt werden. Hierbei spielen auch Fachpersonen eine wichtige Rolle, weil Eltern in der Anfangsphase das Wissen fehlt und sich in Krisensituationen spezifische Herausforderungen stellen.

Wissensbücher als Datengrundlage

Im Rahmen einer systematischen Dokumentenanalyse wurden alle 86 Interviews der ersten fünf Wissensbücher des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten analysiert. In den Interviews geben Eltern einen authentischen Einblick in ihren Lebensalltag. Insgesamt wurden 1429 Textstellen gefunden, mit positi-

**«Uns wurde der Fokus auf alles Negative zu viel.
Wir änderten unsere Strategie und machten uns
auf die Suche nach dem Positiven.»**

ANDREAS, VATER VON SARAH

ven Aussagen zu Lebenssituationen. Diese lassen sich in vier Hauptkategorien gliedern: positives Erleben im Verlaufe der Erkrankung von der Schwangerschaft bis über den Tod hinaus, Unterstützung und Hilfe, vom Alltag abschalten (Auszeiten) sowie aus der Situation lernen. Wichtig zu betonen und auch nachfolgend zu berücksichtigen ist, dass Eltern Situationen sehr unterschiedlich erleben und wahrnehmen. Was manche als positiv erleben, wird von anderen als negativ wahrgenommen. Als Beispiel kann hier die Unterstützung durch Fachpersonen und Institutionen erwähnt werden. Nachfolgend werden einzelne als positiv erlebte Themen beschrieben.

**Positives Erleben
im Verlaufe der Erkrankung**

Mütter nehmen oftmals intuitiv wahr, das mit dem Kind etwas nicht stimmt. Hartnäckig bleiben und auf Abklärungen beharren, wird als lohnend erlebt. Eine Diagnose zu erhalten, wird als Erlösung bezeichnet. Die Hilfslosigkeit hat ein Ende und es beginnt ein neuer Lebensabschnitt, welcher Antworten auf Fragen liefert. Ein wichtiges Thema im weiteren Verlauf ist bei vielen die positive Einstellung gegenüber der neuen Lebenssituation und «dass die Krankheit unser Leben nicht bestimmen durfte». Hierbei gilt es die Hoffnung nie aufzugeben (Gegenteil von Hoffnungslosigkeit), im Moment zu leben und sich über kleine Fortschritte zu freuen. Nicht alle Kinder mit einer seltenen Erkrankung haben das Glück zu überleben. Positive Bilder, schöne Erinnerungen und die Begleitung bis in den Tod werden von Eltern als positiv erlebt.

Unterstützung: «alleine würden sie es nicht schaffen»

Eine grosse Ressource ist die eige-

ne Familie, die Grosseltern, weitere Verwandte, der Freundeskreis und auch das weitere Umfeld. Lebensqualität kann sich auch durch einen Therapiehund ergeben. Eine grosse Unterstützung erleben Eltern durch Fachpersonen. Als positiv hierbei wird erlebt, wenn Eltern ernst genommen oder als Experten angesehen werden, Fachpersonen-Know-how mitbringen und Wertschätzung und Empathie zeigen. Als grosse und wichtige Unterstützung werden Institutionen wie die Kinderspitex, die heilpädagogische Schule, spezifische Vereinigungen oder auch der Austausch mit anderen Betroffenen dargestellt. Weiter positiv erlebt wird die Unterstützung durch den Arbeitgeber oder auch den Gentest finanziert zu bekommen.

Vom Alltag abschalten

Immer wieder weisen Eltern darauf hin, wie wichtig es ist, Auszeiten bewusst einzuplanen und dann auch zu nehmen. Es ist wichtig zu lernen, «Kräfte einzuteilen und meine eigenen Bedürfnisse nicht vollkommen zu vernachlässigen». Auszeit ist wichtig für sich selbst, aber auch als Paar oder als Familie. «Für Eltern mit einem Kind mit Beeinträchtigung sind ein paar Stunden ohne die Verantwortung auf den Schultern so erholsam wie für andere eine Woche Ferien». Einige Eltern erleben auch den Beruf als Auszeit und Erholung.

Aus der Situation lernen

Eltern lernen, dass das Leben mit einem Kind mit einer Beeinträchtigung «auch die Chance bietet, Dinge zu sehen, die andere nicht sehen». Sie können aus der Situation mit ihren Kindern und von diesen lernen. Eltern lernen auch «im Hier und Jetzt zu leben». Lernen kann auch bedeuten, Hilfe anzunehmen. «Jeder, der das Gefühl hat, eine solche Si-

tuation allein meistern zu können, überschätzt sich gewaltig». «Jedes Schicksal hat auch eine positive Seite. Doch es braucht Zeit, diese Chance zu erkennen».

Empfehlungen für betroffene Eltern

Der Autor hat ableitend aus der Analyse Empfehlungen für betroffene Eltern und Fachpersonen abgeleitet. Diese korrelieren sehr stark. Im Folgenden sind die Empfehlungen für betroffene Eltern zusammenfassend dargestellt. Für Fachpersonen wird auf die Originalarbeit verwiesen.

Verknüpfungen mit anderen Betroffenen, Organisationen und Vereinen; **Unterstützung** und Unterstützungsangebote annehmen und sich nicht von einem schlechten Gewissen oder Scham leiten lassen;

Auszeit nehmen als Person, Paar oder Familie. Es gilt, einen Ausgleich zum Alltag zu finden, bewusste Momente der Erholung und Entspannung sowie der Normalität (z.B. Beruf) zu schaffen;

Gefühle ernst nehmen und diese bei Fachpersonen offen und direkt zu kommunizieren;

Perspektivenwechsel: Es geht darum, einen Perspektivenwechsel von den Sorgen um das Schlimmste in der Zukunft, auf das Positive im Hier und Jetzt zu durchlaufen.

BACHELORTHESIS



KMSK Wissensplattform
«Seltene Krankheiten»





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



WENN EINE MUTTER MIT DREI BETROFFENEN KINDERN SICH GEHÖR VERSCHAFFEN MUSS

Liegen Krankheitsbilder ausserhalb der Norm und sind für verschiedene Phänomene verschiedene Experten verantwortlich, wird es für die Eltern besonders aufwendig. Das interdisziplinäre Zusammenarbeiten aller Beteiligten wäre gerade dann entscheidend – für die Diagnosestellung und das optimale Therapiesetting. Die Geschichte von Evelyn und Jero mit ihren vier Kindern verdeutlicht dies eindrücklich.



Henry, der fünfjährige und jüngste der Familie, steht in der Küche und wirft einen aufmerksamen Blick auf seinen Wochenplan, der an der Küchenschranktür angeheftet ist. Er beschliesst darauf, zum Spielen wieder in den oberen Stock zu gehen. Seine Augen leuchten. Rasch rückt er seine dunkelbraun umrandete Brille zurecht, ein neckisches Lächeln huscht über sein fein gezeichnetes Gesicht. Er freut sich darauf, den Nachmittag mit Spielen verbringen zu können. Es ist Montagnachmittag und eine Stunde später fährt der Schulbus hier im Weiler vor. Jetzt stürmt die achtjährige Soraya in die Küche. Auch sie hat fein gezeichnete Gesichtszüge. Eine hellblaue Niki-Brille umrandet ihre grossen dunklen Augen. Ihre wildkrausen dunklen Haare sind zu einem Pferdeschwanz zusammengebunden. Sie scheint voller Ideen zu sein. Sie ist zurück von der CP-Schule St. Gallen und hält stolz einen in buntem Krepppapier verpackten Gegenstand in Händen, den sie nun vorsorglich zur Seite legt. Dieser ist für Sonntag reserviert, denn dann ist Muttertag! Wie es ihr ginge und ob sie Hausaufgaben mitgebracht hätte, erkundigt sich die Mutter. Soraya möchte sich zuerst etwas ausruhen und hinlegen, denn sie sei müde und würde die Hausaufgaben anschliessend in Angriff nehmen. Die Mutter bestärkt sie darin, zuerst in Ruhe anzukommen und sich zu erholen. Danach sei tatsächlich Zeit genug, sich um die Hausaufgaben zu kümmern.

Der zentrale Ort im Haus ist die Küche. Dort haben wir uns hingesezt, gemütlich bei einer Tasse Kaffee, um die Familiengeschichte aufzuzeichnen. Draussen vor dem Garten am Tor weist ein Schild daraufhin: «Kosmos der schwarze Labrador ist ein Autismusbegleithund. Er steht im Einsatz, um ein autistisches Kind und seine Familie im Alltag zu unterstützen, so auf dem Schulweg, beim Einkaufen, beim Arztbesuch und im Strassenverkehr.» Kosmos wurde in der Blindenhundeschule Allschwil ausgebildet und ist seit Anfang Jahr Teil der Familie. Henry, Evelyn und Kosmos sind nun jeweils als Dreiergespann unterwegs. Damit Kosmos sich auf seine Arbeit konzentrieren kann, sollte er nicht abgelenkt oder gestört werden. Ist er jedoch ohne Gespann unterwegs, geniesst er das Herumtollen und die Gesellschaft von anderen Hunden. Gesellschaft leistet ihm jeweils Dixie. Das Chihuahua-Weibchen ist schon länger Teil der Familie und schlau genug, die Aufmerksamkeit auf sich zu lenken, um ihre Kuscheleinheiten zu bekommen.

Sich einsetzen und für die Kinder kämpfen oder sich dem System unterordnen – der ewige Zwiespalt
Die sechsköpfige Familie lebt erst seit knapp zwei Jahren in diesem Haus. Hals über Kopf

musste sie nach einem neuen Zuhause suchen und war aufgrund der Betreuungs- und Bezugspersonen sowie der kantonal geregelten Unterstützungshilfe auf dieselbe Region angewiesen. Dass der Vermieter sich für die junge Familie entschied, war ein Glücksfall, der auch der Intuition von Evelyn, der Mutter, zu verdanken ist. Ihr sechster Sinn und ihre Fähigkeit, die Realität objektiv einschätzen und sich gleichzeitig in andere hineinversetzen zu können, haben sie zum richtigen Zeitpunkt die richtigen Schritte umsetzen lassen. Evelyn musste sich über die vergangenen Jahre einen Durchsetzungswillen aneignen und hätte sich oft gewünscht, dass Fachpersonen und Spezialisten auf ihre Fragen und Anliegen eingegangen wären und man sie ernst genommen hätte.

Jero und Evelyn sind als Paar zusammengewachsen. In diesem eingespielten Team nimmt jeder seine Rolle und Verantwortung wahr. Die ruhige und überlegte Art von Jero schafft Raum für die engagierte und zupackende Art von Evelyn, während ihre aktive und sprudelnde Weise die notwendige Gelassenheit und Zuversicht in Jero findet. Diese gemeinsame Kraft ist an Herausforderungen gewachsen, die sie seit fünf Jahren auf ihrem Lebensweg konstant begleiten. Denn 2018 und 2019 waren besonders prägend. Hier stand innerhalb eines Jahres fest, dass drei ihrer vier Kinder an unterschiedlichen seltenen Krankheiten leiden.

Henry war damals ein Jahr alt. Bereits die Schwangerschaft verlief anders als bei den anderen drei Kindern. Bewegungen waren kaum zu spüren. Nach der Geburt hatte Henry den Nabelschnurstummel lange nicht verloren. Eine Gelbsucht setzte ein, die nicht weggehen wollte. Nach zwei Monaten war noch immer keine Spannung im Körper. Henry wirkte uninteressiert. Er suchte keine Verbindung zur Aussenwelt und weinte nie. Die Ärzte beschwichtigten, denn nicht alle Kinder seien identisch. Hohes Fieber, eine Mittelohrentzündung und die erste Bronchitis folgten. Den ganzen Sommer über war Henry immer wieder an einem Infekt erkrankt. Eine erste Physiotherapie mit Stimulierungsübungen wurde eingeleitet. Henry lernte nun schrittweise ein Füsschen in die Hand zu nehmen und sich langsam und sanft zu bewegen. Ausserdem zeigte Henry absolut kein Interesse am Essen. Der Druck auf die Eltern stieg. Damit ihr Sohn die Perzentile einhalte, müsse zugefüttert werden, ermahnten die Ärzte. Henry erhielt nun mit Getreide angereicherte Fläschchen, brachte den dicklichen Brei jedoch nur mit Würgen herunter. Drei Monate später schrie er eines nachts so heftig, dass ihn nur das Liegen auf dem Bauch der

«Wenn man mit mir doch auf Augenhöhe sprechen würde. Viel zu oft sind meine Beobachtungen und Einschätzungen nicht ernst genommen worden.»

EVELYN, MUTTER VON HENRY, SORAYA UND YURI

Mutter beruhigen konnte. Am Morgen zeigte sich Blut in seinem Stuhl. Weil es ihm im Laufe des Tages wieder besser ging, vermuteten die Ärzte auf der Notfallstation einen Darmverschluss, der sich wieder aufgelöst hatte. Später stellte eine Logopädin fest, dass Henrys Zunge im Verhältnis zu gross war und sein Zungenbändchen zu kurz und eigentlich hätte geschnitten werden müssen. Als er einjährig war, wurde nochmals versucht, ihn mit Getreide zu ernähren. Zwei Monate darauf wog Henry eineinhalb Kilogramm weniger, seine Haut war gräulich, sein Bauch aufgebläht. Evelyns Vermutung erhärtete sich, dass hier eine Glutenunverträglichkeit vorlag. Ein Blutserumtest zeigte ausserdem einen schweren Immundefekt. Die tiefen Werte aus der Blutuntersuchung erklärten den Leidensweg und die wiederkehrenden Erkrankungen zwischen der fünften Lebenswoche bis zum vierzehnten Lebensmonat. Alle Anzeichen waren typisch für die Diagnose.

Soraya war zu dieser Zeit vier Jahre alt. Doch bereits zwei Jahre zuvor, ab 2017, fiel ihr das bis anhin mühelose Laufen plötzlich schwer. Es war mit Schmerzen und Kraftverlust verbunden. Ausserdem fiel auf, dass sie Mühe hatte, den Blick zu fokussieren. Ihre Augen wanderten herum. Die Abklärung beim Augenarzt ergab unmittelbar die Diagnose Marfan-Syndrom und Soraya wurde zur detaillierten Abklärung an die Augenklinik überwiesen. Evelyn war das Marfan-Syndrom nicht unbekannt; sie selbst hatte leicht luxierte Linsen. Bei ihr wurde als Kind eine untypische Form des Marfan-Syndroms festgestellt, aber als nicht weiter schlimm eingestuft. Es bedeutete eine regelmässige Kontrolle der Augen und des Herzens. Bei Soraya wurde eine Sehleistung von noch drei Prozent gemessen. Sie hatte vermutlich seit Geburt gelernt, ihre Umwelt schemenhaft wahrzunehmen. Innerhalb von zwölf Wochen folgten drei Operationen bei Vollnarkose. Die Sehschärfe konnte durch Kontaktlinsen und Bifokalbrille korrigiert werden,

doch die Schwierigkeiten beim Gehen wurden grösser. Ihr Gang wirkte wie auf Gummi. Die von den Ärzten ursprünglich formulierte Kausalität, dass eine marginale Sehkraft nicht zum Gehen animiere, vermochte die Eltern nicht zu überzeugen. Sie vermuteten eine muskuläre Dysfunktion. Sie setzten sich für eine genetische Abklärung ein, die für alle drei jüngeren Kinder aufschlussreich werden sollte. Ausgenommen von einem Befund ist Svenja. Die Erstgeborene absolviert bereits eine Lehre und ist heute dankbar zu wissen, dass ihre drei jüngeren Geschwister zwar alle von einem Syndrom betroffen sind und dies in unterschiedlicher Ausprägung, das Marfan-Syndrom jedoch bei jährlicher Kontrolle und optimaler medizinischer Betreuung keine lebensverkürzende Erkrankung darstellt.

Im Sommer 2017, als Yuri, der Zweitgeborene, mit fünf Jahren im kleinen Kindergarten war, erfolgte eine Reihenabklärung der Augen. Ein Befund wäre schriftlich festgehalten worden. Evelyn atmete auf, als Yuri keinen Zettel nach Hause brachte und vergewisserte sich zur Sicherheit bei der Lehrerin. Am letzten Tag seines Kindergartenbesuchs schliesslich, brachte Yuri dann doch einen Zettel nach Hause. Dieser sei vergessen worden. Die Werte konnte Evelyn sofort einordnen. Diese waren so schlecht, dass sie sich hinsetzen musste. Für sie wurde sofort klar, weshalb Yuri bis anhin weder bastelte noch zeichnete noch seinen Namen schreiben konnte. Auf eine Entschuldigung jedoch für das Versehen wartete sie vergebens. Sie orientierte die Kindergartenleitung daher selbst über diese Verfehlung, die so nicht hätte passieren dürfen.

Wenn auch Ärzte an ihre Grenzen stossen

Die Auswertung des Gentests zeigte bei Soraya schliesslich, dass nicht das Marfan-Syndrom im Vordergrund stand, sondern der Genort, auf dem der Defekt gefunden worden war. Dies hatten die Experten selbst noch nie gesehen. Es würde sich um einen Bindegewebsdefekt han-

deln, der analog zu einem Marfan-Syndrom behandelt werden würde. Die Auswirkungen der Erkrankung seien unbekannt. Die Frage nach der muskulären Schwäche jedoch blieb nach wie vor offen. Es folgte nun ein langer und beschwerlicher Weg zwischen Experten für Pädiatrie, Neurologie, neuromuskuläre Erkrankungen und Orthotechnik. Dem angeforderten Bericht über die Genanalyse entnahm Evelyn, dass noch viele weitere Gendefekte nachgewiesen worden waren, u.a. auf dem Kollagen-6-Gen. Aufgrund der Symptomatik meinten die Experten der Gendiagnostik, dass dies allerdings irrelevant sei. Denn jeder Mensch habe ganz viele unterschiedliche Gen-Mutationen. Aufgrund dieser Genetik-Auswertung stellte der Muskelspezialist schliesslich einen Bindegewebsdefekt fest; damit gehöre Soraya in die Stoffwechselsprechstunde. Schliesslich lautete die Diagnose doch auf Kollagen-6-Muskel-Dystrophie, was einen kombinierten Bindegewebs- und Muskeldefekt bedeutete. Aussagen über die weitere Entwicklung waren nicht möglich. Zusätzlich folgte ein Lungenfunktionstest und der Pneumologe bestätigte, dass Soraya an einer Muskelerkrankung und an einem Upper-Airway-Resistenz-Syndrom leide.

Case Management und interdisziplinärer Austausch – ein Zukunftsmodell

Für die Eltern war es stets wichtig zu erfahren, woran Soraya und die anderen Kinder genau erkrankt waren und einen Namen dafür zu haben. Heute sind für Soraya alle Therapien über die Schule organisiert, was eine grosse Erleichterung für die Familie bedeutet. Bei Yuri sind alle involvierten medizinischen Instanzen innerhalb desselben Kantonsspitals unter einem Dach angesiedelt. Ergänzend kam eine neurofunktionale Ergotherapie kurz vor seinem Schuleintritt hinzu. Dies erlaubte ihm, den ursprünglich durch die Sehbeeinträchtigung bedingten Entwicklungsrückstand mit enormen Schritten aufzuholen. Für Henry, dessen Hauptdiagnose auf Zöliakie, ASS (Autismus-Spektrum-Störung) und Hypogammaglobulinämie, ein schwerer Immundefekt, lautet, mit Vermutung auf eine übergeordnete syndromale Erkrankung, haben drei entscheidende Elemente zu einer nun positiven Entwicklung verholfen: den direkten Draht, den er zur jetzigen Heilpädagogischen Früherzieherin aufbauen konnte, das neue Zuhause auf dem Land, wo viele Reize wegfallen, und Kosmos, sein Autismusbegleithund.

Alle drei Kinder sind von einem individuellen Betreuungssetting getragen, für das sich Evelyn

stark gemacht hat und sich nach wie vor unermüdet einsetzt. Sie hält die Fäden in der Hand und führt Listen, um den Überblick zu wahren. In ihrer Rolle als Case Managerin für alle drei Kinder kann sie teilweise auf die Kinderärztin abstützen. Eine Beziehung, die sich über die Jahre in gegenseitigem Respekt entwickelt hat. Auch der behandelnde Kardiologe konnte ihr den Rücken stärken. Denn bei all den Selbstzweifeln, die immer wieder auftauchen und beim Vertrauensverlust gegenüber den Fachärzten und Experten, bestätigte er, dass nicht Evelyn das Problem sei. Das Problem liege darin, dass man nicht genau wisse, welche Probleme die Kinder hätten. Denn viele Bilder passen in kein medizinisches Schulbuch.

TEXT: LILIANE ELSPASS
FOTOS: THOMAS SUHNER



KRANKHEIT

Marfan-Syndrom

- Oft bedingt durch eine genetische Mutation; bei ca. 25% hat sich die Erbinformation jedoch zufällig verändert.
- Betroffen ist die Bildung des Bindegewebes. Dieses kommt fast überall im Körper vor, daher sind viele verschiedene Organe und Körperstrukturen, wie Knochen und Gelenke, Augen oder Herz und Blutgefässe, betroffen.
- Bei optimaler medizinischer Versorgung ist die Lebenserwartung nicht vermindert.
- Yuri, Soraya und Henry sind unterschiedlich stark davon betroffen.

SYMPTOME

Die Symptome von Soraya konnten bislang keiner klaren Krankheit zugewiesen werden. Es gilt der Status einer nicht weiter definierten seltenen Erkrankung in Kombination mit weiteren Krankheitsbildern mit aktuell hochgradigem Verdacht auf eine Motoneuronenerkrankung, eine seltene neurodegenerative Form.

EIN «KOMPLIZIERTER ESSER» ERWEIST SICH ALS TODKRANKER JUNGE

Jimmy ist 4 Jahre alt, als er notfallmässig und mit dem letzten Tropfen Blut im Körper ins Ostschweizer Kinderspital eingeliefert wird. Sein Leben hängt an einem seidenen Faden, der nur darum nicht reisst, weil seiner Mutter nach zwei Jahren Blindflug der Kragen platzt. Dennoch dauert es noch vier weitere Jahre, bis die Diagnose vorliegt. Heute führt Jimmy ein weitgehend sorgenfreies Leben.



Der Anblick hat sich unauslöschlich in Katherinas Gedächtnis eingebrannt. «Jimmys Haut war so gelb wie der Deckel auf dieser Flasche», erzählt sie mit zittriger Stimme und zeigt auf die Flasche Schweppes vor uns auf dem Tisch. «Entschuldige», fügt sie mit Tränen in den Augen hinzu und legt eine kurze Pause ein. In Gedanken kehrt Katherina eben an den Tag zurück, an dem ihr damals vierjähriger Sohn nur ganz knapp dem Tod entrinnt.

Zwölf Jahre später. Wir sitzen in der Küche der Familie aus Mosnang und reflektieren das Schicksal, das ihr von einer seltenen Krankheit auferlegt wurde. Mutter Katherina, Vater Markus, Tochter Tatjana-Luna und Sohn Jimmy. Auch der Rest der Familie, vier Vierbeiner, schaut kurz vorbei. Die drei Katzen Lila, Bianca und Mizuki begutachten eine nach der anderen den unbekanntes Besucher, ziehen aber nach kurzer Zeit uninteressiert wieder von dannen. Nur Twister, der kleine Hund, braucht etwas länger, bis auch er keinen Grund zu besonderer Wachsamkeit mehr erkennt und sich ebenfalls trollt. Friede, Freude, Eierkuchen. Im beschaulichen Toggenburg neigt sich ein sonniger Frühlingstag langsam dem Ende zu, und mit der Abenddämmerung tauchen wir ein in eine abenteuerliche Geschichte.

Ein Happy End trotz dramatischer Entwicklung

Ihren Anfang nimmt sie 2009. Zwei Jahre später erlebt sie ihren dramatischen Höhepunkt. Und seither hat sich alles zum Guten gewendet. Heute strotzt Jimmy nur so vor Kraft und Lebensfreude. Man glaubt es kaum, wenn man seine Geschichte kennt und ihn heute vor sich sieht. Unweigerlich und ungläubig schwenkt der Blick des Besuchers hin und her zwischen dem jungen, kräftigen Burschen mit dem schelmischen Blick und der Flasche Schweppes mit dem knallgelben Deckel. Knallgelb?! Und nochmals hin und her. Knallgelb bedeutet in diesem Fall komplett blutleer. Vor diesem Hintergrund wirkt die PET-Flasche auf dem Küchentisch wie ein Mahnmal, das sich trotz dem Gesetz der Schwerkraft entgegenstemmt und sich – wie Jimmy – einfach nicht unterkriegen lassen will.

Geschichten mit einem Happy End von Kindern und Familien mit seltenen Krankheiten sind bisweilen so selten wie die Krankheiten, denen sich die KMSK Wissensbücher widmen. Die Geschichte von Jimmy verdient es daher, ausführlich erzählt zu werden. Einerseits, weil sie Hoffnung und Trost spendet, andererseits, weil sie greifbar macht, was aus unbeteiligter Sicht kaum zu begreifen ist. Da ist offensichtlich eine Krankheit, aber niemand kann sie benennen. Und weil man

keine Diagnose hat, kann man nicht gegen sie ankämpfen. Dass Jimmys Krankheit so selten ist, dass es damals dazu in der Schweiz keinen Referenzpunkt gab, erschwerte das Ganze zusätzlich. Woran soll man sich als Betroffene orientieren?

Diagnostik:

Die Suche nach «der Nadel im Heuhaufen»

Selbst hochqualifizierte Spezialisten wie der Neuropädiater Oswald Hasselmann, Leitender Arzt am Zentrum für seltene Krankheiten des Ostschweizer Kinderspitals (OKS) in St. Gallen, in dessen Obhut Jimmy 12 Jahre war, brauchte vier Jahre, bis er – wie er es ausdrückt – «die Nadel im Heuhaufen» fand. Die langersehnte Antwort auf die Frage, woran Jimmy leidet – am Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (siehe Kasten). Da war Jimmy bereits 8 Jahre alt. Heute ist er 16 und hat gerade sein erstes Lehrjahr als Sanitärinstallateur beendet. Die Lehre gefällt ihm gut. Er ist motiviert und hat Freude an seiner Arbeit, was sich auch in den Noten entsprechend niederschlägt und die Eltern sichtlich mit Stolz erfüllt. Neuerdings spielt Jimmy auch Schlagzeug in der Kirchenband Unteres Toggenburg. Auf Drängen seiner Schwester, welche die Band mit einer Freundin gegründet hat. Der Name der Band ist Programm – Feel Go(o)d. Er passt zu Jimmys heutigem Leben. Wie die Zeiten sich doch ändern.

Jimmy ist 2 Jahre alt, als seine Mutter bemerkt, dass mit ihrem Sohn etwas nicht stimmt. Im Vergleich zu seiner um etwas mehr als zwei Jahre älteren Schwester entwickelt sich Jimmy in allem etwas langsamer. Nicht dramatisch und für die Eltern vorerst kein Grund zur Sorge. «Jedes Kind ist ja anders und entwickelt sich individuell», sagt Mutter Katherina. «Tatjana war als Baby und Kleinkind in jeder Hinsicht anspruchsvoller und sorgte für viel mehr Betrieb. Jimmy war viel ruhiger und brauchte auch viel mehr Schlaf, was uns aber nicht stresste. Auch in anderen Familien entwickeln sich die Kinder unterschiedlich.» Argwöhnisch wird die Mutter erst, als äusserliche Anzeichen auf ein Problem hinweisen – Blasen im Mund und damit verbundene Schwierigkeiten beim Essen, die in eine fast totale Essensverweigerung ausarteten. «Zwangen wir ihn zum Essen, hat er sich umgehend auf den Tisch übergeben.» Was die Ursache für die Blasen sind, bleibt damals ein Rätsel.

Das dezidierte Handeln der Eltern rettet

Jimmy das Leben

«Die behandelnde Ärztin war überzeugt, dass es sich um eine Allergie handelt. Aber das war es sicher nicht», sagt Katherina. «Seit der Diagnose wissen wir, dass die Blasen ein typisches Symptom des Imerslund-Gräsbeck-Syndroms

«Die Ärztin lag falsch. Jimmys Blasen waren ein typisches Symptom des Imerslund-Gräsbeck-Syndroms. Für die Ärzte war Jimmy aber ein komplizierter Esser.»

KATHERINE, MUTTER VON JIMMY

sind.» Aber bis dahin sollten noch 6 Jahre verstreichen. Derweil galt Jimmy einfach als «komplizierter Esser». Wie oft musste sich das Katherina immer wieder anhören. Doch Jimmy war weder kompliziert noch launisch. Er war krank bzw. schlicht nicht in der Lage, Essen aufnehmen zu können, weil der Körper aufgrund der massiven Unterversorgung mit dem Vitamin B12 rebellierte. Zur Unterversorgung kommt es, weil ein Gen-Defekt die Aufnahme dieses lebenswichtigen Vitamins stört bzw. verunmöglicht. Bis Jimmy 4 Jahre ist, lebt er vom B12-Vorrat, den er bei der Geburt von seiner Mutter mitbekommen hat. Dann verschlechtert sich sein Allgemeinzustand immer mehr. Bis zu dem dramatischen Tag, an dem seine Hautfarbe so gelb leuchtet wie der Deckel einer Schweppes-Flasche. Die unverkennbare Blutarmut und die pure Verzweiflung der Mutter über den gesundheitlichen Niedergang ihres Sohnes schrecken auch den Hausarzt auf. Nach wochenlangem Betteln um eine Abklärung platzt Mutter Katherina an diesem Tag der Kragen. Während sie dem Arzt telefoniert und diesen ultimativ auffordert, endlich etwas zu unternehmen, stürmt Vater Markus mit dem total entkräfteten Sohn auf dem Arm in die Arztpraxis. Jimmy wird notfallmässig ins Ostschweizer Kinderspital nach St. Gallen überwiesen. Das dezidierte Handeln der Eltern rettet dem Jungen das Leben.

Im Kinderspital reagieren sie auf die Notlage sofort und richtig. Jimmy bekommt umgehend Blutkonserven, die den praktisch blutleeren Jungen vor dem Tod bewahren. «Hätte der Hausarzt Jimmy zuerst noch Blut für eine Analyse abgenommen, wäre er gestorben», schildert Katherina die kritische Situation und kramt aus ihrem Gedächtnis die damaligen Blutwerte hervor, die man im Kinderspital bei ihrem Sohn feststellte. «Der Wert roter Blutkörperchen liegt normalerweise bei 120», erzählt Katherina. «Ein Wert unter 65 ist lebensbedrohlich», fährt sie fort und ergänzt: «Jimmys Wert betrug noch 46.» Auch die Zahl der Blutplättchen ist bei Jimmy unterirdisch tief. Während 300 üblich sind, zählte er nur noch deren 11. Blutplättchen dienen der Blutgerinnung. Hätte sich der klei-

ne Jimmy an diesem Tag eine kleine Schürfung zugezogen, wäre er verblutet.

Ernährt man sich im Hause der Familie etwa vegan?

Trotz der Blutzufuhr sacken Jimmys Werte in kürzester Zeit immer wieder ab. Es dauert gut eine Woche in Quarantäne bis die Spezialisten im OKS den Mangel an Vitamin-B12 als Ursache für die Blutarmut identifizieren und andere Diagnosen wie z.B. Leukämie nicht in Frage kommen. Aber eine Frage bleibt unbeantwortet: Woher kommt der Vitamin-B12-Mangel? Im Kinderspital haben sie einen naheliegenden Verdacht, der mit einem gesellschaftlichen Trend im Zusammenhang steht. Ernährt man sich im Hause der Familie etwa vegan? Katherina lacht laut heraus, als sie davon erzählt. Und die anderen Familienmitglieder am Küchentisch stimmen ob dieser Vermutung, die aus medizinischer Sicht durchaus logisch ist, ins Gelächter ein. Die Idee ist einfach zu komisch, wenn man sich Jimmys Essgewohnheiten vor Augen hält, denn er isst nichts lieber als... – richtig: Fleisch! Welches Fleisch? Jimmy kommt nichts Bestimmtes in den Sinn. Er lächelt bloss und sagt: «Hauptsache Fleisch!»

Obwohl Katherina im Spital beteuert, dass die Familie sich nicht vegan ernährt, muss sie über längere Zeit Ernährungsprotokolle führen und wiederholt Besprechungen zum Thema Ernährung über sich ergehen lassen. Auch wenn klar ist, dass medizinisches Personal sich bei der klinischen Arbeit auf Echtzeitdaten abstützen und diese dokumentieren müssen, so bleibt bei der Familie unter dem Strich halt doch der Eindruck zurück, dass man ihr nicht glaubt. Hier wiederholt sich, was Katherina schon im Kontakt mit dem Hausarzt zu schaffen machte, für den ihr Jimmy ein «komplizierter Esser» war, bis dieser ihn gelb und halbtot in seiner Praxis eines Anderen belehrte. «Man hat mir nicht geglaubt, dass mit Jimmy etwas nicht stimmt. Da bist du dann einfach machtlos.»

Die Ohnmacht der Eltern, nicht verstanden zu werden

Hier manifestiert sich, was an Tagungen über



seltene Krankheiten immer wieder von Patientenseite zur Sprache gebracht wird. Die Ohnmacht von Patientinnen und Patienten und ihren Familien, nicht verstanden oder – schlimmer – nicht ernst genommen zu werden. Um dies zu verhindern, ist es absolut zwingend, dass die Dreiecksbeziehung zwischen Patienten/Familien, Hausarzt/Kinderärztin und den Spezialistinnen und Spezialisten in den Kinderspitälern und Kinderkliniken reibungslos funktioniert. Entscheidend ist, dass die Grundversorger erkennen, dass es sich beim vorliegenden Fall nicht um eine Banalität handelt und der Fall an ein auf seltene Krankheiten spezialisiertes Zentrum verwiesen wird. Deren Aufgabe besteht sodann in der erweiterten Diagnostik und – sofern eine Diagnose vorliegt – um die Sicherstellung einer adäquaten medizinischen Versorgung. «Das funktioniert in den allermeisten Fällen recht gut», sagt Oswald Hasselmann aufgrund seiner langjährigen Erfahrung. Und wo es klemmt, liegt das selten am fehlenden Willen oder der mangelnden Routine der Grundversorger, sondern sehr oft an den Rahmenbedingungen.

Denn unter dem Druck steigender Gesundheitskosten wird in der Medizin immer mehr rationalisiert und automatisiert. Das macht Sinn, wo eine hohe Zahl gleich gelagerter Fälle zu bewältigen ist. Doch bei seltenen Krankheiten verhält es sich ja genau umgekehrt. Pro Krankheit gibt es nur wenige Fälle und die sind

speziell bzw. nicht alltäglich und manchmal sogar einzigartig, weshalb sie gern die Tarifordnung sprengen. Die Familie kümmert das nicht. Ihr seltener Fall ist nicht nur wegen des Happy Ends selten, sondern auch weil die Lösung sehr einfach und kostengünstig ist. Einmal pro Quartal eine hochdosierte Ladung B12, die verhindert, dass Jimmys Blutzellen nicht wieder zerstört werden. Mehr braucht es nicht. Und seit Katherina durchgesetzt hat, dass sie für die Spritze nicht jedes Mal mit ihrem Sohn ins Spital nach St. Gallen fahren muss, sondern sie ihm diese zu Hause auch selber setzen darf, ist Jimmys Leben einfacher und angenehmer. Mutter sei Dank!

TEXT: ROB HARTMANS
FOTOS: JÖRG FÖHN



KRANKHEIT

Das Imerslund-Gräsbeck-Syndrom ist eine seltene Krankheit, die statistisch einmal auf 200 000 Geburten vorkommt. Die Erbkrankheit stört bzw. verunmöglicht die Aufnahme von B12 im Dünndarm. Die Krankheit wurde 1960 zuerst durch die Osloer Kinderärztin Olga Imerslund und den Helsinkier Laborarzt Ralph Gräsbeck beschrieben und kann ausschliesslich durch B12-Injektionen behandelt werden.

BEDEUTUNG DER KOMMUNIKATION ZWISCHEN ELTERN UND ARZT

Die Beziehung zwischen Arzt und Patient ist elementar für den Verlauf der Behandlung und wird entscheidend von der Kommunikation geprägt. Die Grundvoraussetzung für eine positiv geprägte Beziehung ist deshalb eine gelungene Kommunikation. Es ist wichtig, sich die Grundprinzipien sowie mögliche Schwierigkeiten in der Kommunikation bewusst zu machen.

Pädiatrische Gespräche zeichnen sich gegenüber anderen ärztlichen Gesprächen mit Patienten zusätzlich durch eine Dreier Konstellation von Arzt, Patient und Eltern(teil) aus. Eine besondere Aufgabe dabei ist es, die unterschiedlichen Kenntnisse und Zuständigkeiten aller Beteiligten (auch abhängig vom Alter des Kindes) für die Zwecke des Gesprächs in ausreichendem Mass abzugleichen und Verständigung und Gesprächsergebnisse abzusichern.

Konkret kann dies zum Beispiel dadurch erreicht werden, dass man zu Beginn aus Sicht der Eltern, gegebenenfalls des Kindes und des Arztes den Kenntnisstand und die Ziele des Gesprächs benennt. Falls es Diskrepanzen gibt, sollte dies dann kurz besprochen und ein Konsens gefunden werden.

Eine besondere Herausforderung kann die adäquate Einbindung von Eltern und Kind im Verlauf sein, weil sich die Rolle des Kindes in der Kommunikation abhängig vom Alter und den spezifischen kognitiven Fähigkeiten ändert.

Dieses Kapitel beschäftigt sich allerdings speziell mit Fragen der Kommunikation zwischen Eltern und Arzt.

Spezifische Rollen in der Kommunikation

Im Rahmen der Kommunikation zwischen Eltern und Arzt nehmen beide Parteien unterschiedliche Rollen

wahr. Diese Rollen sind teilweise durch eine gewisse Asymmetrie gekennzeichnet, z.B. verfügt der Arzt im Allgemeinen über einen Vorsprung an Fachwissen, während die Eltern im allgemeinen sehr detaillierte Informationen über ihr Kind haben, auch aus dem Alltag. Es ist in diesem Zusammenhang entscheidend, dass die Kommunikation auf Augenhöhe stattfindet. Trotz des möglichen Informationsvorsprungs einer der beiden Parteien in gewissen Bereichen muss ein echter Austausch in verständlicher Weise stattfinden, bei dem beide Seiten bereit sind, zuzuhören. Nur so können die relevanten Themen im Interesse des Kindes ausreichend erfasst werden. Es gibt auch Situationen, in denen sich die Rollen umkehren, und die Eltern z.B. über Fachwissen verfügen, dessen der Arzt nicht gewahr ist. Auch hier hilft die offene Kommunikation dabei, solche Informationen adäquat zu erfassen. Sollte der Arzt in diesem Zusammenhang der fachlichen Einschätzung der Eltern nicht zustimmen, kann und muss er dies kommunizieren und begründen. Allerdings kann nicht grundsätzlich angenommen werden, dass der Arzt in fachlichen Fragen immer Recht und das meiste Wissen hat und andererseits die Eltern in anderen Dingen, die ihr Kind betreffen, immer die richtigen Einschätzungen treffen. Durch die Nähe zum Kind oder emotionale Faktoren kann hier die Fähigkeit, eine Situation «objektiv» einzuschätzen, beeinträchtigt sein.

Es ist wichtig, sich der mit einer Rolle verknüpften Erwartungen bewusst zu sein. Gleichzeitig kann es manchmal ein Problem darstellen, diesen Erwartungen gerecht zu werden und sie mit äusseren Gegebenheiten zu vereinbaren. So ist es beispielsweise für Ärzte mitunter schwierig, die Erwartung, Patienten optimal zu versorgen, mit dem gleichzeitig notwendigen wirtschaftlichen Denken zu vereinbaren. Solche nicht oder nur schwer miteinander zu vereinbarenden Erwartungen sowie die allgemeine Tatsache, dass jeder Mensch verschiedene Rollen zu erfüllen hat, können zu Rollenkonflikten führen.

In der Kommunikation ist es wichtig, dass beide Seiten ihre Rolle und mögliche Konflikte reflektieren und wenn nötig, klar kommunizieren. Wenn der Arzt sich zum Beispiel ökonomischen oder zeitlichen Zwängen ausgesetzt sieht, die seine Rolle beeinträchtigen, ist es wichtig diese klar zu kommunizieren und sich Lösungsmöglichkeiten zu überlegen. Gemeinsam kann dann überlegt werden, wie man solche Konflikte lösen kann.

Grundsätzlich ist die Vorbereitung wichtig, so dass z.B. für wichtige Gespräche ein Setting gewählt wird, in dem ausreichend Zeit vorhanden ist, Störungen weitgehend ausgeschlossen werden, im Vorfeld bereits überlegt wird, welche Informationen für beide Seiten wichtig sind und vielleicht bereits vor einem Gespräch ausgetauscht werden sollten und wer

alles in die Kommunikation eingebunden werden soll. Dies kann z.B. bedeuten, dass mehrere Spezialisten an einem interdisziplinären Gespräch teilnehmen, dass der Kinderarzt als «Coach» eingebunden wird oder aber auch die Eltern eine weitere Vertrauensperson in die Kommunikation einbinden möchten. Im Zweifel sollten Eltern diese Möglichkeit einfordern, wenn ein entsprechender Rahmen nicht geboten wird.

Ebenen der Kommunikation

Der Kommunikationswissenschaftler Schulz von Thun definierte vier Ebenen der Kommunikation. Jede Aussage kann, je nachdem auf welcher dieser Ebenen sie empfangen wird, unterschiedlich gedeutet und verstanden werden.

- 1) Auf der Sachebene wird die inhaltliche Information der Botschaft vermittelt.
- 2) Auf der Beziehungsebene wird vermittelt, wie die beiden Gesprächspartner zueinander stehen.
- 3) Auf der Ebene der Selbstoffenbarung gibt der Patient (die Eltern) etwas über sich preis.
- 4) Auf der Ebene des Appells wird eine Erwartung oder Forderung vermittelt.

Konkret bedeutet dies, dass die inhaltliche Information eines Satzes sehr unterschiedlich wahrgenommen werden kann, je nachdem wie die Gesprächspartner zueinander stehen oder mit welcher Intention der Satz gesagt wird. Selbst eine einfache Aussage wie «Es geht mir gut» kann also bedeuten «ja es geht mir gut, danke dass Du mir geholfen hast, ich freue mich dass es mir gut geht» oder im Gegenteil «ich will nicht tiefer in die Probleme eintauchen, lass mich in Ruhe, höre auf so viele Fragen zu stellen, es ist mir im Moment zu viel darüber zu reden dass es mir vielleicht gar nicht so gut geht». Die gelegentliche Selbstreflexion der Beteiligten ist sehr wichtig, um hier Störungen der Kommunikation zu erkennen. Ein anderes Mittel ist das regelmässige Zusammenfassen dessen, was beide Seiten gesagt haben, und was verstanden wurde.

Formen der Kommunikation

Neben den Ebenen der Kommunikation existieren verschiedene Formen der Kommunikation.

Zunächst natürlich die verbale Kommunikation mit dem Medium Sprache zur Mitteilung des inhaltlichen Aspekts der Botschaft, wobei wie oben ausgeführt Aussagen sehr unterschiedlich empfangen und gedeutet werden können.

Im Gegensatz dazu erfolgt die non-verbale Kommunikation über Gestik, Mimik, Körperhaltung, Körperkontakt und Blickkontakt zum Teil unbewusst und ohne willkürliche Kontrolle. Sie wird sehr stark vom Beziehungsaspekt zwischen Sender und Empfänger beeinflusst.

Auch Sprechtempo, Tonhöhe, Lautstärke sind wichtig und werden als paraverbale Kommunikation bezeichnet. Insbesondere seit der Covid-Epidemie hat neben der persönlichen Kommunikation, wo sich die Interaktionspartner direkt gegenüber stehen, die mediale Kommunikation bei der die Interaktionspartner über ein Medium kommunizieren (z.B. per Webkonferenz, Telefon oder E-Mail) stark zugenommen.

Eine problematische Situation stellt die paradoxe Kommunikation dar. Hier werden auf der Inhalts- und Beziehungsebene widersprüchliche Aussagen an den Empfänger gesendet, d.h. dem was inhaltlich gesagt wird widerspricht z.B. die Mimik oder die Tonhöhe und Lautstärke.

Entscheidend ist auch hier die Selbstreflexion um eine adäquate und effektive Kommunikation sicherzustellen.

Wie kann die Kommunikation zwischen Eltern und Arzt optimal verlaufen?

Um die Kommunikation zwischen Arzt und Eltern optimal zu gestalten, wird heute ein partnerschaftliches Modell der Arzt-Patient-Beziehung bevorzugt. Dabei schaffen Arzt und Patient eine gemeinsame Kommunikationsebene und treffen Entscheidungen im Sinne der gemeinsamen Entschei-

dungsfindung (Shared Decision-Making) bzw. erarbeiten einen Handlungsplan:

- Gemeinsam werden der medizinische Rahmen (Diagnose/Einordnung der Erkrankung) sowie die Behandlungsziele aus ärztlicher Sicht und gemäss den Vorstellungen und Wünschen der Eltern/des Patienten festgelegt
- Der Arzt befähigt die Eltern, an Entscheidungen mitzuwirken, indem er sie mit den notwendigen Informationen versorgt bzw. Informationen von Seiten der Eltern mit diesen diskutiert
- Der Arzt teilt den Eltern seine eigenen Einschätzungen und Empfehlungen mit
- Die Eltern entscheiden auf dieser Grundlage über das weitere Vorgehen
- Selbstmanagement: Die Eltern erlangen die nötige Kompetenz und sind in der Lage, mit der Erkrankung umzugehen

Das Informationsbedürfnis ist bei den meisten Eltern sehr hoch. Dennoch sollten Eltern im Vorfeld immer gefragt werden, wie sehr sie in die Entscheidungsfindung einbezogen werden wollen und wie gross ihr Informationsbedürfnis ist, da es diesbezüglich grosse Unterschiede zwischen den Eltern geben kann.

PROF. DR. MED. JOHANNES ROTH
FRCPC RhMSUS, Leiter Zentrum für
seltene Krankheiten Kinderspital Luzern



GEMEINSAM STARK: EIN WEG VOLLER LIEBE UND HOFFNUNG

Die 5-jährige Mira (keine Diagnose) besitzt ebenso ein kämpferisches Herz, wie ihre Eltern. In einer Welt voller Herausforderungen stützt sich die Familie auf ein Netzwerk, das weit über den Austausch hinausgeht. Es bietet Halt, Trost und Wissen, während es ihren Weg trotz der Ungewissheit erleichtert. Eine Gemeinschaft steht bereit, um ihre Sorgen und Gedanken zu teilen und Lösungen zu finden.



«Als ich mich zum ersten Mal mit anderen betroffenen Eltern ausgetauscht habe, öffnete sich für mich eine völlig neue Welt», erzählt die Mutter Christina mit einem Hauch von Erleichterung in ihrer Stimme. «Die Hilflosigkeit verschwand und ich fühlte mich endlich verstanden.» Christina berichtet von einer plötzlichen Fülle wertvoller Informationen, Tipps und Anregungen. Denn die Krankheit ihrer Tochter Mira ist ein Rätsel – niemand weiss wirklich, was der 5-Jährigen fehlt. «Mira ist Mira – wir lieben sie. Aber sie macht es uns nicht immer leicht», erzählt ihre Mutter.

Mira erblickte am 16. September 2018 als scheinbar gesundes Baby das Licht der Welt. Mit ihrer Geburt schien das Familienglück der Eltern Christina und Hansruedi und dem grossen Bruder Noah perfekt. «Sie war ein absolutes Wunschkind und nichts deutete darauf hin, dass etwas nicht in Ordnung sein könnte», erinnert sich Christina. «Da es uns beiden gut ging, durften wir bereits nach drei Tagen das Spital verlassen und waren voller Vorfreude auf eine unbeschwerte Familienzeit», erzählt Christina weiter.

Keine Diagnose – keine IV-Leistungen

Doch nach wenigen Monaten erhielt dieses vermeintliche Glück Risse: Eine unerwartete Entwicklungsverzögerung bei Mira verunsicherte die Eltern. Der Muskeltonus entwickelte sich nicht wie erwartet, und es stellte sich heraus, dass die Gesundheit von Mira weiter abgeklärt werden musste. Der Gang von einem Arzt zum anderen, von einer Untersuchung zur nächsten, brachte keine Klarheit. Augen- und Ohrenuntersuchungen, Blut- und Stoffwechselltests, MRIs des Gehirns – all dies brachte keine Diagnose, sondern lediglich eine gesteigerte Frustration und Orientierungslosigkeit.

Nach über einem Jahr des Wartens wird schliesslich eine umfassende genetische Untersuchung eingeleitet – auch diese bleibt ergebnislos. «Leider wurde nichts gefunden, was Miras Beeinträchtigung erklären könnte. Wir haben bis heute eigentlich nur die Diagnose «Entwicklungsstörung», sagt Christina. Die Unsicherheit zog nicht nur an den Nerven der Eltern, sondern hatte auch finanzielle Auswirkungen. Da für Miras Beeinträchtigung keine eindeutige Diagnose existiert, konnte ihr auch keine entsprechende Geburtsgebrechensziffer der Invalidenversicherung zugewiesen werden. Kurz gesagt: Keine Diagnose bedeutet kein Anspruch auf gewisse Leistungen. Nach dem anfänglichen Schock bleibt die Familie mit Ratlosigkeit und vielen Fragen zurück. Wie geht es jetzt weiter?

Wo finden wir finanzielle Unterstützung für Therapien und notwendige Therapiegeräte? In dieser herausfordernden Zeit konnte die Familie von Mira unter anderem auf die finanzielle Unterstützung von Organisationen wie dem Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK) zählen. Dank dieser unkomplizierten Hilfe wurde ihnen vom Förderverein eine Gehhilfe namens Thomy Walker finanziert. In solchen Momenten gewinnt der Austausch mit anderen betroffenen Familien an unschätzbarem Wert. Familien, die diesen beschwerlichen Weg bereits gegangen sind, können wertvolle Ratschläge für mögliche Hilfsquellen und Ansprechpartner geben.

Die Suche nach Verständnis und Unterstützung

Das emotionale Auf und Ab, das die Familie durchlebte, schien manchmal erdrückend. Ständige Schreikrämpfe von Mira führten zu Hilflosigkeit bei den Eltern Christina und Hansruedi. «In diesen Momenten haben wir uns unglaublich überfordert gefühlt. Ich konnte mir nicht vorstellen, dass andere Eltern Ähnliches durchmachen», erinnert sich Christina. Doch diese Schwierigkeiten brachten sie dazu, nach Unterstützung zu suchen.

Christina beschloss daraufhin, aktiv den Kontakt zu anderen betroffenen Familien zu suchen. «Während eines Spitalaufenthalts erhielten wir vom Sozialdienst Empfehlungen für verschiedene Organisationen und Vereine, die sich auf Eltern beeinträchtigter Kinder spezialisiert haben», teilt Christina mit. Für die Familie war dies der erste Kontakt mit dem Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten. Kurz darauf wurden sie Mitglied und schlossen sich auf Facebook der «KMSK Selbsthilfegruppe Schweiz» an.

Eine neue Welt des Austauschs

Zum ersten Mal fühlten sie sich in ihrer Lage nicht mehr allein mit ihren Ängsten und Zweifeln. Das Familiennetzwerk im Förderverein eröffnete Christina und ihrer Familie eine neue Welt des Austauschs. Kontakte zu anderen betroffenen Familien brachten nicht nur Verständnis, sondern auch praktische Ratschläge. «Andere Familien, die in ähnlichen Situationen sind, verstehen unsere Ängste und Sorgen, ohne dass wir uns lange erklären müssen. Viele haben dieselben Erfahrungen gemacht und können uns wertvolle Einblicke geben», erklärt sie. Christina und Hansruedi schöpfen aus diesen Ratschlägen immense Kraft und filtern für sich passende Lösungen heraus.

Der persönliche Austausch, sei es in der KMSK Selbsthilfegruppe auf Facebook oder bei physi-

«Seit wir akzeptieren konnten, dass Mira einfach Mira ist und gar nicht wie andere Kinder sein soll, wurde es leichter. Das haben uns auch andere Familien <vorgelebt> und uns in die richtigen Bahnen gelenkt.»

CHRISTINA, MUTTER VON MIRA

schen Treffen, ist zu einem wichtigen Anker für Christina geworden. Die KMSK Familien-Events bieten Momente des Zusammenseins und der Verbindung, die sie mit Kraft und Energie erfüllen. Das Treffen von Familien, die vergleichbare Wege gehen, schafft eine verstandene Atmosphäre des Mitgefühls, in der nicht nur die Schwierigkeiten geteilt werden, sondern auch die positiven Momente und Erfolge. «Die physischen Treffen, die Umarmungen an diesem Tag und das «Verstanden-werden» geben mir neue Kraft, um den Alltag zu bewältigen. Der persönliche Kontakt und der Austausch sind sehr wertvoll für mich», betont Christina. Die Gelegenheit, neue Kontakte zu knüpfen und ein Netzwerk aufzubauen, das weit über die Events hinausreicht.

«Beiden Kindern gerecht zu werden, ist eine unserer grössten Herausforderungen. Mira benötigt aufgrund ihrer besonderen Bedürfnisse viel Zuwendung und Zeit. Es ist uns als Eltern wichtig, dass Noah inmitten dieser Herausforderungen nicht zu kurz kommt», betont Hansruedi. Diese Balance zu finden, ist keine leichte Aufgabe, aber sie tun ihr Bestes, um beiden Kindern die Unterstützung und Liebe zu geben, die sie brauchen.

Die KMSK Familien-Events sind für den grossen Bruder Noah eine willkommene Abwechslung und machen ihm viel Freude. Hier kann er eine unbeschwertere Zeit mit seiner Familie verbringen und erfährt gleichzeitig, dass andere Geschwisterkinder ebenfalls betroffen sind. Die Spiele, Aktivitäten und Momente des Zusammenseins sind für den 7-Jährigen von unschätzbarem Wert. Sie ermöglichen ihm, sich auszutoben, Spass zu haben und das Gefühl von Gemeinschaft zu erleben.

Mehr als nur ein Netzwerk

Eltern von Kindern mit seltenen Krankheiten kämpfen oft mit ähnlichen Fragen, quälenden Sorgen und grossen Herausforderungen. Die Geschichte von Mira und ihrer Familie spiegelt

wider, wie der Austausch unter betroffenen Familien weit über den informellen Charakter hinausgeht. Es ist ein Netzwerk, das Energie schenkt, Wissen vermittelt und den schwierigen Weg der Familie ein Stück weit erleichtert. Während die Diagnose für Mira nach wie vor ein Rätsel bleibt, wächst die Gewissheit, dass sie nicht allein sind, dass sie von einer Gemeinschaft unterstützt werden, die bereit ist, mit ihnen die Last zu tragen und gemeinsam nach Lösungen zu suchen.

Die jüngste Diagnose von Epilepsie und die positive Reaktion auf die Medikamente zeigen, dass trotz der Ungewissheit und der Herausforderungen ein Licht am Ende des Tunnels existiert. «Ihr allgemeiner Zustand ist ausgeglichener, und sie schreit nicht mehr so häufig wie zuvor», erzählt Hansruedi mit spürbarer Erleichterung.

Solche Erfahrungen, in denen ein bestimmtes Medikament die Gesamtsituation positiv beeinflusst, werden auch mit anderen betroffenen Eltern geteilt. Berichte wie diese, liefern neue Denkanstösse und können anderen Familien Mut machen. «Es ist wichtig, auch positive Erlebnisse miteinander zu teilen», betont Christina mit Überzeugung. In einer Zeit, in der jeder Tag eine neue Herausforderung bringen kann, schafft der Austausch unter Gleichgesinnten eine wertvolle Verbindung, die Hoffnung und Kraft spendet. «Die ganze Akzeptanz der Beeinträchtigung wird auch ganz stark durch den Austausch gefördert und gefordert», erzählt Christina.

Gemeinsam stark bleiben

Christina möchte sich auch zukünftig vermehrt mit anderen betroffenen Müttern aus ihrer Region treffen. Sie erkennt den unschätzbaren Wert des kontinuierlichen Austauschs und möchte die Verbindung zu Gleichgesinnten weiter stärken. So ist es auch das Ziel des Fördervereins, diese regionalen Treffen verstärkt



zu fördern. Die geplanten Begegnungen bieten nicht nur die Möglichkeit, Erfahrungen zu teilen, sondern auch gegenseitige Unterstützung zu erfahren und sich in einem verständnisvollen Umfeld aufgehoben zu fühlen. «Man möchte das eigene Umfeld nicht dauernd belasten. Daher ist es eine Erleichterung, ein Netzwerk von Personen zu haben, denen es genauso geht», ergänzt Hansruedi.

«Wir sind auf jeden Fall sehr froh, um alle Möglichkeiten des Austauschs mit anderen betroffenen Familien», sagt Christina. Diese gemeinsamen Erfahrungen geben ihnen nicht nur wertvolle Einblicke in den Umgang mit den Herausforderungen, sondern schaffen auch eine emotionale Verbindung. In einer Welt, die manchmal unverständlich erscheint, sind sie durch den Austausch Teil einer Gemeinschaft geworden, die Halt gibt und daran erinnert, dass sie gemeinsam stark sind.

Die Geschichte von Mira und ihren Eltern ist geprägt von Ungewissheit. Dennoch zeigt sie, dass der Zusammenhalt in der Familie und der

Austausch mit anderen betroffenen Eltern von unschätzbarem Wert sind und eine emotionale Entlastung bewirken können.

TEXT: MICHELLE SIEBER
FOTOS: MARTINA RONNER-KAMMER



Video des 10. KMSK
Wissens-Forums 2023



KRANKHEIT

Die Symptome von Mira konnten bislang keiner klaren Krankheit zugewiesen werden. Es gilt der Status einer nicht weiter definierten seltenen Erkrankung. Sämtliche Tests, darunter auch eine umfassende genetische Untersuchung, führten bislang zu keinem Ergebnis. Kürzlich wurde Epilepsie bei ihr diagnostiziert. Dies erklärt jedoch lange nicht die globale Entwicklungsstörung.

Symptome

- Globale Entwicklungsstörung
- Schrei- und Unruhephasen
- Muskuläre Hypotonie/Rumpfhypotonie
- Visuelle Reifungsverzögerung
- Epilepsie

FRÜHZEITIGE UNTERSTÜTZUNG VON MEHRFACH BELASTETEN FAMILIEN

Belastende Lebensumstände erschweren es Familien bisweilen, ihren Kindern eine guten Start ins Leben zu ermöglichen. Die familienzentrierte Vernetzung ist darauf ausgerichtet, diese Familien möglichst früh zu erkennen und ihnen eine niederschwellige, ressourcenorientierte Unterstützung anzubieten.

Die erste Lebenszeit von der Schwangerschaft bis zum 5. Altersjahr ist für die körperliche und psychosoziale Entwicklung eines Menschen entscheidend. In dieser Lebensphase wird die Grundlage für die Lebenskompetenzen gelegt, die ein Mensch für die Bewältigung der Herausforderungen braucht, die das Leben mit sich bringt. Gleichzeitig erhöht frühkindlicher Stress (durch Gewalt und emotionale Vernachlässigung) die Wahrscheinlichkeit von gesundheitlichen und sozialen Problemen im weiteren Leben. Die meisten Familien sind auch unter ungünstigen Bedingungen in der Lage, ihren Kindern in der ersten Lebensphase die Lebensbedingungen zu bieten, die sie für ein altersgerechtes und gesundes Aufwachsen brauchen. Einem kleinen und doch signifikanten Teil der Familien gelingt dies nicht oder nur teilweise. Sie sind noch mehr als die Durchschnittsfamilien auf Unterstützung angewiesen. Aus diesem Grund ist es von zentraler Bedeutung, Familien mit besonderem Unterstützungsbedarf möglichst früh zu erkennen und sie durch schwierige Phasen zu begleiten.

Die Fachpersonen im Frühbereich sind wichtige Instanzen der Früherkennung

Die im Frühbereich tätigen Fachpersonen spielen bei der Früherkennung von vulnerablen Familien eine entscheidende Rolle. Das gilt insbesondere für die Berufe und Professionen, die rund um die Geburt

tätig sind und mit den allermeisten Familien in Kontakt stehen: Gynäkolog*innen, Kinderärzt*innen und Hebammen. Sie erkennen die psychosozialen Probleme von jungen Familien, sind aber nicht in der Lage, sich im Rahmen ihrer Tätigkeit nachhaltig um diese Probleme zu kümmern. Deswegen sind sie darauf angewiesen, die Familien mit möglichst geringem Aufwand an eine Stelle weiterverweisen zu können, die sich um sie kümmert. Aber auch andere Fachpersonen im Frühbereich (z. B. Kleinkindererzieher*innen) können von einer solchen Kontaktstelle profitieren, denn auch sie treffen in ihrem beruflichen Alltag auf Familien mit besonderem Unterstützungsbedarf.

Viele Kleinkinder aus vulnerablen Familien verschwinden aus dem Fokus der Fachleute

Wenn das Früherkennungspotenzial der Fachleute nicht ausgeschöpft wird, ergibt sich das Problem, dass die vulnerablen Familien nach Abschluss der Betreuung rund um die Geburt aus dem Fokus der Fachleute verschwinden, da sie die anderen Angebote im Frühbereich nicht oder nur selten in Anspruch nehmen. Das bedeutet, dass die Kinder aus diesen Familien erst wieder mit professionell tätigen Personen in Kontakt kommen, wenn sie ins formale Bildungssystem eintreten. Zu diesem Zeitpunkt haben sie in vielen Fällen drei oder vier Jahre hinter sich, in denen ihre Entwicklung nicht optimal gefördert

oder sogar aktiv beeinträchtigt wurde. Das wiederum heisst, dass sie zu wenige Gelegenheiten bekommen haben, Lebenskompetenzen in den Bereichen Sprache, Motorik, Intelligenz, Emotionsregulation etc. nachhaltig zu entwickeln. Diese Entwicklungsdefizite beeinträchtigen erwiesenermassen ihre Chancen im Schulsystem und beim Berufseinstieg, und sie machen das Auftreten gesundheitlicher und sozialer Probleme im weiteren Leben wahrscheinlicher.

Die professionelle Früherkennung führt zu einer vertrauensvollen Begleitung

Das Modell der österreichischen «Frühen Hilfen» und die davon abgeleitete «Familienzentrierte Vernetzung» sind darauf ausgerichtet, eine durchgehende professionelle Unterstützung von vulnerablen Familien von der Schwangerschaft bis zum Kindergarteneintritt zu ermöglichen. Das Potenzial der Früherkennung dieser Familien wird in diesem Ansatz dadurch vergrössert, dass möglichst alle Fachleute im Frühbereich und insbesondere die Fachpersonen, die rund um die Geburt mit den Familien in Kontakt stehen, in ein interprofessionelles Netzwerk eingebunden werden, das durch eine zentrale Stelle koordiniert wird. Der inhaltliche Fokus dieses Netzwerks liegt auch, aber nicht primär auf dem fachlichen Austausch der verschiedenen Berufe und Personen. Vielmehr ist es das Ziel, dass die Fachpersonen die vulnerablen Familien fragen, ob sie an

einer kostenfreien, auf Vertrauen basierenden Unterstützung interessiert sind. Die zweite Aufgabe der Fachpersonen besteht darin zu eruieren, ob sie die Kontaktdaten der Familie an die Stelle weitergeben dürfen, die für die Begleitung zuständig ist.

Die Familien bestimmen die Gestaltung ihrer Begleitung selbst

Die Kontaktstelle nimmt in Österreich innerhalb von zwei Arbeitstagen Kontakt mit der Familie auf, nachdem die Kontaktstelle durch die Fachperson über eine Familie mit Unterstützungsbedarf informiert wurde. An diesem Erstgespräch nehmen nach Möglichkeit zwei Fachpersonen teil, so dass die Familie selbst auswählen kann, wer sie in den nächsten Wochen, Monaten oder bis zum Eintritt ins formale Bildungssystem begleitet. Wie diese Begleitung aussieht, wird durch die Familie im Austausch mit der Begleitperson bestimmt. Formal gesehen entspricht die Begleitung einem auf Vertrauen basierenden Fallmanagement, in dessen Rahmen die Familie die Angebote im Frühbereich zugänglich gemacht werden, die sie selbst für sich als hilfreich einschätzt. Die Fachpersonen und -stellen profitieren demnach in doppelter Hinsicht von ihrer Beteiligung am Netzwerk: Einerseits wissen sie eine Familie in guten Händen, wenn sie ihr die psychosoziale Unterstützung nicht geben können, die die Familie braucht; andererseits bekommen sie durch das Netzwerk Familien zugeführt, die Bedarf für ihr spezifisches Angebot haben – sei das nun eine Schuldenberatung, ein Platz in einer Kindertagesstätte, eine psychologische Beratung oder eine sozialpädagogische Familienbegleitung zur Förderung des Bindungsaufbaus.

Der Kinderschutz erfährt eine präventive Ergänzung

Der Kinderschutz bleibt eine zentrale Institution im Frühbereich, aber er wird durch die systematische Netzwerkarbeit und durch das Begleitungsangebot ergänzt. Dadurch, dass der Unterstützungsbedarf einer Familie früher erkannt und im Rahmen einer niederschweligen Vertrauensbeziehung befriedigt wird, sind Kinderschutzmassnahmen in vielen Fällen gar nicht notwendig. Für die Familien, bei denen das Wohl des Kindes in körperlicher und emotionaler Hinsicht trotz der Unterstützung gefährdet ist, bleibt der Kinderschutz die Institution, die das Kind vor weiteren Schädigungen bewahrt. Da Kinderschutzmassnahmen für die Eltern oft bedrohlich wirken, ist es wichtig, dass die unterstützende Begleitung in den Augen der Familien deutlich vom Kinderschutz getrennt bleibt. Entsprechend muss im Rahmen der Begleitung transparent gemacht werden, in welchen Fällen der Kinderschutz einbezogen wird, und dass dies nur geschieht, wenn die Unterstützungsmassnahmen alleine das Wohl des Kindes nicht garantieren können. Vertrauen ist auch in dieser Hinsicht eine zentrale Komponente der Begleitung; aber das ist ja auch beim Kinderschutz nicht anders, wenngleich unter erschwerten Bedingungen.

Abschliessende Bemerkungen

Während die «Frühe Hilfen»-Netzwerke in Österreich im Rahmen einer nationalen Strategie in allen Bundesländern aufgebaut werden, steht die Verbreitung der familienzentrierten Vernetzung in der Schweiz noch ganz am Anfang. Da eine nationale Strategie im schweizerischen Föderalismus

zumindest vorläufig nicht in Aussicht steht, sind es bis dahin einzelne Städte und kleinere Kantone, die bestrebt sind, bestehende institutionelle Netzwerke im Frühbereich im Sinne der familienzentrierten Vernetzung zu erweitern.

Zur Vertiefung:

Hafen, Martin & Meier Magistretti, Claudia (2021). Familienzentrierte Vernetzung in der Schweiz. Eine Vorstudie vor dem Hintergrund der «Frühe Hilfen»-Strategie in Österreich. Luzern: Hochschule Luzern – Soziale Arbeit.

PROF. DR. MARTIN HAFEN

Dozent und Projektleiter, Hochschule Luzern Soziale Arbeit, Institut Sozialmanagement, Sozialpolitik und Prävention



«LASST EUCH VON NIEMANDEM VON EUREM WEG ABBRINGEN!»

Gabriel kam vor fünf Jahren mit dem Wolf-Hirschhorn-Syndrom zur Welt. Damit begann für seine Eltern, Bettina und Marcel, die Suche nach der besten Therapie für ihren Sohn und ein Marathon durch die Institutionen, um die notwendigen finanziellen Mittel aufzutreiben. Es sei ein ermüdender Kampf mit den Behörden, bei dem sie sich zwar allein gelassen fühlen – sich aber nicht entmutigen lassen!



Zuerst fällt an Bettina der feste Blick auf, der starke Händedruck. Ihr unkompliziertes Wesen. Die junge Frau begrüsst die Besucherin freundlich, man ist sofort beim Du.

«Komm rein», sagt sie und zeigt auf die Treppe, die in den ersten Stock des herzigen Reiheneinfamilienhauses im Zürcher Oberland führt.

Dort, am Esstisch, sitzt Gabriel auf dem Schoss von Uschi, der Spitex-Mitarbeiterin, die Spuren um seinen Mund deuten auf einen Zvieri mit Apfelmus hin. Geschickt weicht er den Händen aus, die mit einer Serviette sein Gesicht abwischen wollen. Viel lieber streckt er seinen Rücken durch, dreht neugierig den Kopf, mustert den Gast – er will doch sehen, wer da eben hereingekommen ist!

«Hat er alles gegessen?», will Bettina wissen und freut sich sichtlich über die positive Antwort.

Gabriel ist fünf Jahre alt, klein und zart. Und willensstark. Das zeigt sich sofort: «Ja», bestätigt Bettina mit einem stolzen Lächeln, «er ist eine Kämpfernatur. Zum Glück!»

Als die heute 38-Jährige mit Gabriel schwanger war, sahen die Ärzte, dass das Ungeborene viel zu klein war. Sie testeten auf Trisomie, das Ergebnis war negativ. Dann wurde entdeckt, dass das Baby nur eine Nabelschnurarterie hatte, statt zwei. Dies konnte der Grund für eine kleine Unterversorgung sein, mutmassten sie. Wie ging es den werdenden Eltern mit diesem Befund, machten sie sich Sorgen? «Nein», sagt Bettina, «wir wurden engmaschig begleitet, es war alles okay für uns.»

Bettina und Marcel wollten ihren kleinen Sohn unbedingt in der Paracelsus-Klinik auf die Welt bringen, die ganzheitliche Philosophie dieses Spitals hatte ihnen gefallen. Es gab allerdings ein Hindernis: Das Baby würde ein Geburtsgewicht von zweieinhalb Kilos haben müssen und war noch weit davon entfernt. «Also rückte ich schon ein paar Wochen vor dem errechneten Geburtstermin ein – mein Baby und ich wurden richtig aufgepöppelt.»

Anfang Januar 2018 kam Gabriel zur Welt. Alles schien zunächst in Ordnung. Die jungen Eltern waren glücklich – bis ihr Kind neun Stunden nach der Geburt einen ersten epileptischen Anfall hatte.

Das war der Moment, der ihr Leben von Grund auf für immer veränderte.

Wie ging es dann weiter? Sie mussten ihr Kind abgeben, es wurde sofort ins Kinderspital Zürich gebracht. «Das war extrem schlimm. Ich hatte solche Panik, auch weil wir nicht mitdurften», erinnert sich Bettina, und es ist spürbar, wie sie heute noch zu kämpfen hat, wenn sie an diesen Moment zurückdenkt.

Anschliessend war Gabriel zwei Wochen auf der Neonatologie, hing an Schläuchen. Die Eltern waren besorgt und ratlos. Im Kispi, dem Universitären Kinderspital Zürich, merkten die Ärzte sofort, dass etwas nicht stimmte. Die Genetiker hatten wegen Gabriels kleinem Gesichtchen von Beginn an auf das Wolf-Hirschhorn-Syndrom getippt, aber nichts gesagt: Sie wollten erst ganz sicher sein. Das erfuhren die verzweifelten Eltern jedoch erst im Nachhinein. «Wir hätten das alles auch nicht verstanden», sagt Bettina. «Wir waren unter Schock, hatten Angst, dass unser Kind stirbt und mussten hilflos zusehen, wie die Ärzte Gabriel immer wieder Blut abnahmen und diverse Tests machten. Gefragt haben sie diesbezüglich allerdings nicht. Das hat mich unglaublich verstört, ich wollte doch wissen, was mit meinem Baby gemacht wird.» Die Ärzte sagten den Eltern, Gabriel habe eine Beeinträchtigung. Es müsse ein ausführlicher Test gemacht werden.

Die Eltern lehnten den Gentest ab. Sie nahmen ihren Sohn mit nach Hause. «Er sollte erstmal ankommen. Und wir auch. Wir wollten Gabriel einfach kennenlernen, ohne mit dem Namen einer Krankheit konfrontiert zu sein. Ohne zu hören, was alles auf ihn und uns zukommen würde», sagt Marcel (38), der sich mittlerweile auch an den Tisch gesetzt hat.

Woher kam diese unglaublich Stärke, in dieser Situation der grössten Unsicherheit dem Ärzteteam zu widersprechen? Bettina muss lachen: «Ganz ehrlich: Heute würde ich mir noch viel weniger gefallen lassen!» Sie verstehe natürlich, dass alles schnell gehen musste. Je früher man mit Sicherheit sagen konnte, was mit Gabriel los war, desto besser, hätten die Ärzte ihnen erklärt. Marcel ergänzt: «Natürlich sind es absolute Profis, die im Kispi arbeiten, stark in ihrem Fach. Wir sind sehr dankbar für alles, was sie für unseren Sohn und uns getan haben.» Bei allem Respekt hätten sich die beiden aber etwas mehr Empathie gewünscht. «Wir haben von den Genetikern gehört: <Das stimmt nicht. Hier stimmt etwas nicht, da machen wir ein Foto.> Und wir standen da und dachten, es stimmt offenbar gar nichts mit unserem Kind. Das war sehr traurig.» Des Weiteren hätten sich die beiden gewünscht, bei der Behandlung mehr einbezogen zu werden.

«Ganz ehrlich: Heute würde ich mir noch viel weniger gefallen lassen!»

BETTINA, MUTTER VON GABRIEL

Bettina: «Sie planten zum Beispiel ein MRI von Gabriel zu machen – mit Vollnarkose. Ich wollte das auf keinen Fall und so habe ich diskutiert, bis man mir zuhörte und wir mit einer Oberärztin reden konnten.» Diese machte ihnen dann den Vorschlag, Gabriel ein leichtes Schlafmittel zu geben oder das Baby zu «schöpfele», bis es schläft und es dann ins MRI zu bringen. So wollten sie es machen. Die Ärzte waren einverstanden, aber am Schluss hätte das allerdings doch nicht geklappt, erinnert sich Bettina, «weil das MRI nicht rechtzeitig frei war.»

Ganz anders erlebten sie die Situation, als Gabriel ein halbes Jahr alt war. Seine Herzklappe musste operiert werden. «Das hat super funktioniert, da durften wir mit unserem Baby mit, bis in den Operationssaal und es aufs Bettli legen», sagt Bettina und erinnert sich daran, wie sehr sie geweint hatte. «Wir wurden getröstet, die Ärztinnen und Ärzte hatten Verständnis und beruhigten uns – es würde alles gut gehen.» Es sei sehr schwierig gewesen, ergänzt Marcel: «Wir waren hilflos. Die Ärzte haben ja alles in der Hand. Wir mussten vertrauen. Und abwarten. Das war schlimm.» Auch für ihren kleinen Sohn war der Eingriff kräfteraubend – er hatte nicht viele Reserven, war zu klein und zu dünn. Aber es ging alles gut.

Bettina und Marcel warteten nochmals ein paar Monate, bis sie ganz genau wissen wollten, wie die Diagnose lauten würde. Der Befund war eindeutig: Ihr Sohn litt an der seltenen Krankheit namens Wolf-Hirschhorn-Syndrom. Natürlich setzte sich Bettina sofort an den Computer, «googelte wie wahnsinnig», wie sie mit einem Schmunzeln erzählt. «Das war einerseits schlecht, weil ich praktisch nur lesen konnte, was diese Kinder nie können werden: nicht laufen, nicht selbstständig essen, nicht sprechen... es war der reinste Horror!» Während all ihren Recherchen, stiess sie allerdings auch auf eine interessante Therapieform, die die junge Mutter ermutigte: First-Step aus Israel. «Ich habe verstanden, dass First-Step einen

ganz anderen Ansatz verfolgt: Was geht, was kann wie erreicht werden?» In der Schweiz hatte man ihr aufgezeigt, von welchen Einschränkungen ihr Kind betroffen sein würde. Und es wurde ihnen nahegelegt, dass sie als Eltern sich damit abfinden sollten.

Die First-Step-Methode wurde von Shai Silberbusch in Israel entwickelt und verfolgt den Ansatz einer ganzheitlichen Entwicklung des Babys oder Kindes. Sie fokussiert auf das Potenzial des Kindes, nicht auf das Syndrom. Shai Silberbusch persönlich kam in die Schweiz und schaute sich Gabriel ganz genau an. Er sei ein aufgewecktes Baby, meinte der Therapeut. «Man kann sich sicher vorstellen, wie sehr uns das ermutigte», sagt Marcel.

Heute ist Gabriel fünf. Er kann mit dem Laufradfahren, lernt zu laufen und selbstständig zu essen, klettert während des Gesprächs von seinem Mami auf den Papi und wieder zurück. Und er kann kommunizieren: Mit Hilfe eines Tablets, eines Kommunikationsgeräts mit Augensteuerung: Der kleine Bub kann darauf Bilder auswählen und so mitteilen, was er essen oder spielen will. Zurzeit ist er absolut Fan von «Snacks», meint sein Mami mit einem Augenzwinkern.

Seine Eltern fördern Gabriels Entwicklung mit viel persönlichem Engagement und auch finanziellen Mitteln. Physiotherapie, Logopädie und Reittherapie bezahlt die Invalidenversicherung. Für First-Step, die Delphineos-Therapie und weitere Therapieformen kommen die Eltern selber auf. Rund 20 000 Franken geben sie dafür im Jahr aus. Das ist viel für das Ehepaar: Bettina ist Coiffeuse mit einem kleinen Salon im Erdgeschoss des Reiheneinfamilienhauses, Marcel ist Hauswart. Ihre Mittel sind beschränkt.

«Es wäre gut, wenn der Bund mehr ermöglichen würde», sagen sie übereinstimmend. «Bei vielen Kindern ist Potenzial vorhanden, das nicht ausgeschöpft wird.» Die grosse Frage sei die ganze Zeit: Wer soll das bezahlen? Es sei ein ständi-



ger, kräftezehrender Streit mit den Behörden um finanzielle Unterstützung, erzählen die beiden, es sei ein ermüdender Kampf bei dem sie sich allein gelassen fühlen. Niemand sage betroffenen Eltern, was sie für ihr Kind zugute hätten oder wie sie an die nötigen Mittel kommen würden. Sie hätten sich gewünscht, dass man sie auf diesem Weg begleiten würde. Immerhin hatten sie Glück, dass das Kispì den kleinen Gabriel nach seiner Geburt bei der IV angemeldet hatte. Dann sei allerdings nichts mehr passiert.

Marcel erklärt, dass die Liste mit seltenen Krankheiten nicht aktuell und vollständig sei. Das heisst, viele entdeckten Krankheiten sind nicht abgedeckt. Das ärgert ihn, und das will er ändern. So hat sich der junge Vater auf den mühsamen Weg durch die Institutionen gemacht. Wurde von der Krankenkasse zur IV geschickt und wieder zurück, bis ihm jemand den Rat gab, bei Gesundheitsminister Alain Berset persönlich vorzusprechen. Marcel hat dies beinahe geschafft, wurde dann aber von Corona ausgebremst. Dennoch hat er die Hoffnung nicht aufgegeben, Alain Berset für dieses Thema zu sensibilisieren.

Derweil haben die beiden einen anderen grossen Schritt für Gabriels Entwicklung gemacht. Weil ihre Heimatgemeinde Gabriel nicht ein Jahr zurückstellen, sondern ihn in einer weiter entfernten

Heilpädagogische Schule platzieren wollte, zügelten Bettina und Marcel in die Nachbargemeinde. Diese hat eingewilligt, Gabriel ein Jahr zurückzustellen. Gabriel hat in diesem Jahr einige grosse Entwicklungsschritte gemacht und darf nun ab dem Sommer in den Heilpädagogischen Kindergarten in der Gemeinde.

Was möchten Bettina und Marcel anderen Eltern von Kindern mit einer seltenen Krankheit mit auf den Weg geben? «Lasst euch nicht von einer Diagnose einschränken. Unsere Kinder haben Potenzial und jedes ist auf seine Weise wunderbar. Schaut nicht darauf, was nicht geht, sondern, was möglich ist. Und lasst euch von niemandem von diesem Weg abbringen!»

TEXT: CHRISTINE MAIER
FOTOS: ELFETE RAMADANI



KRANKHEIT

In der Schweiz leben ca. 20 Menschen mit dem Wolf-Hirschhorn-Syndrom. Betroffene sind in ihrer Entwicklung stark verzögert. Sie zeigen eine kleine Körpergrösse, einen kleinen Kopf sowie Auffälligkeiten des Gesichts. Zum Krankheitsbild gehören Herzfehler, Krampfanfälle, Lippen- oder Gaumenspalten, Hör- und Augenprobleme.



Mehr als ein Automuseum

Entdecken Sie die legendärsten Sportwagen und Rennautos aus der ganzen Welt und erfreuen Sie sich über die schönsten Klassiker und Oldtimer in der autobau erlebniswelt. Neu können auch die Rennwagen, Pokale und viele persönliche Erinnerungsstücke von Clay Regazzoni besichtigt werden. Die denkmalgeschützten Räume des ehemaligen Industriegebäudes eignen sich auch bestens für Anlässe aller Art.

autobau AG
Egnacherweg 7, 8590 Romanshorn
+41 71 466 00 66, info@autobau.ch
autobau.ch



**Kult.
Nostalgie.
Motorsport.**

**«Für jedes Kind:
Eine starke
Praxispädiatrie -
heute und morgen»**

Ihr **Kinderarzt** als **Case-Manager/** Ihre **Kinderärztin** als **wichtige Stimme**

Die kinderärztliche Tätigkeit in der Praxis zeichnet sich durch interprofessionelles Arbeiten aus. Hier bietet sich die Chance für die Kinderärztin, die Rolle als Case-Managerin zu übernehmen. Nicht nur weil Kinderärzte über ein Netzwerk mit Therapeuten, Behörden und Versicherern verfügen, sondern insbesondere, weil sie die Familie und Geschwister seit langem kennen und begleiten. Innerhalb der interdisziplinären Spezialsprechstunde eines Zentrums für seltene Krankheiten trägt die Kinderärztin ihren wesentlichen Teil bei und agiert auch als wichtige Stimme für betroffene Familien und Kinder.

KOORDINATION VON SCHULE UND THERAPIE

Seit knapp 20 Jahren verbringen Schülerinnen und Schüler mit unterschiedlichen Voraussetzungen, Bedingungen und Bedürfnissen ihre gemeinsame obligatorische Schulzeit in der Regelklasse. Was dies bedeutet und wie es auch bei Kindern mit seltenen Krankheiten gelingen kann, wird im folgenden Artikel umrissen.

Schulische Inklusion von Schülerinnen und Schüler mit intensivem Therapiebedarf

Die Schweiz hat 2004 die rechtlichen Grundlagen für ein inklusives Bildungssystem gelegt. Seither haben Schulen Angebote und Strukturen entwickelt, um eine zunehmende Vielfalt an Kindern und Jugendlichen mit besonderen Bedürfnissen aufzunehmen. Diese Inklusionsorientierung¹ bildet sich einerseits in der multiprofessionellen Zusammenarbeit von Lehr- und Fachpersonen mit pädagogisch-therapeutischem, heil- und sonderpädagogischem oder sozialpädagogischem Auftrag ab. Darüber hinaus stehen mit den schulpsychologischen sowie ambulanz-psychiatrischen Diensten weitere spezifische Anlaufstellen zur Verfügung. Andererseits wurden vielfältige, temporäre und überdauernde Unterstützung wie schulergänzende Ganztagesangebote, Lern- und Schulinseln, Förderklassen oder Begabungsförderungsangebote entwickelt, um die fachkundige und teils intensive Betreuung sicherzustellen.

Die Inklusionsorientierung von Schulen kann durch weitere Massnahmen² unterstützt werden, indem beispielsweise Schulträger ausreichend Handlungsspielräume gewähren, um situationsbedingte Massnahmen vor Ort umsetzen, barrierefreie und entwicklungsfördernde Innen- und Aussenräume erstellen und flexible Lehrmittel und Instrumente für die Lern- und Entwicklungsbegleitung zur Verfügung stellen zu können.

Unterstützungsmassnahmen vor Ort

Wenn niederschwellige Interventionen nicht mehr ausreichen, um krankheits- oder behinderungsbedingte Nachteile auszugleichen, müssen Bildungsträger im Sinne der Adaptierbarkeit angemessene Vorkehrungen für Schülerinnen und Schüler gewährleisten, die sie für einen möglichst benachteiligungsfreien Zugang zu Bildung benötigen.³

Diese Unterstützungsmassnahmen können Hilfsmittel, individuell abgestimmte Anpassungen der Lernbedingungen (bekannt als «Nachteilsausgleich») oder «Lernzielanpassungen» sein.

Letztere sind inhaltliche Anpassungen oder in Ausnahmefällen Dispensationen, wenn Schülerinnen und Schüler die Stufen- oder Klassenziele der Regelklasse in einem oder mehreren Fächern nicht erreichen können. Lernzielanpassungen sind beispielsweise notwendig bei einer Schülerin im Rollstuhl im Sportunterricht oder einem Schüler mit Sehbeeinträchtigung im Geometrieunterricht und werden im Zeugnis vermerkt.

Nachteilsausgleichsmassnahmen hingegen sind formale Anpassungen, die Schülerinnen und Schüler mit diagnostizierten Funktionsbeeinträchtigungen unterstützen sollen, die Lernziele des Lehrplans dennoch zu erreichen. Häufige Formen des Nachteilsausgleichs sind zusätzliche Zeit bei Prüfungen, die Nutzung einer Tastatur statt Handschrift oder

die Möglichkeit, Prüfungen in einem separaten, ruhigen Raum schreiben zu können.

Auf der Sekundarstufe II, also der beruflichen und gymnasialen Bildung, gibt es zurzeit nur Nachteilsausgleichsmassnahmen, aber keine individuellen Lernzielanpassungen. Damit diese Mittel aber in der Praxis über alle Stufe hinweg nachhaltig implementiert werden können, sind insbesondere der Bund, die Kantone und Gemeinden aufgefordert, sich für ein standardisiertes, schweizweit einheitliches Nachteilsausgleichskonzept für Lernende mit besonderen Bedürfnissen einzusetzen.

Die Mittel der Regelschule haben Grenzen

Regel- sowie Sonderschulen ergänzen einander, um Kinder und Jugendliche mit besonderem Förder- und Betreuungsbedarf optimal zu unterstützen. Letztere orientieren sich dabei meist am Lehrplan, können jedoch im Hinblick auf die Lerninhalte und Zeugnisse oft eigene Wege gehen.

Als Berufsverband steht für den LCH das Wohl der Schülerinnen und Schüler sowie der Lehr- und Fachpersonen im Zentrum. Nach dem Prinzip «Inklusion wenn möglich, Separation wo nötig» sollen Kinder und Jugendliche mit besonderem Bedarf grundsätzlich wohnortnah beschult werden.

Sind die Möglichkeiten des Regelunterrichts vor Ort ausgeschöpft, bieten Sonderschulen verstärkte Mass-



Informationen für in der Schweiz ansässige Patienten mit seltenen lysosomalen Speicherkrankheiten und ihre Angehörigen

Entdecken Sie die Website!

www.lysomed.ch



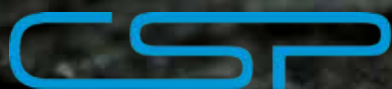
sanofi-aventis (schweiz) ag
3, route de Montfleury
1214 Vernier/GE

sanofi

MAT-CH-2200188-2.0 - 08/2022

Wir sind

- digitale Transformation.
- verantwortungsbewusst, denken und handeln im Sinne des Ganzen und schaffen Chancen für die Zukunft.
- wertschätzend, nah und anders.
- nur zusammen stark.



Passion für
Transformation

St.Gallen | Zürich | Bern | Basel
www.csp-ag.ch



**«Nur durch ein gemeinsames Mittragen aller Beteiligten
und den entsprechenden Rahmenbedingungen kann eine
inklusionsorientierte Schule erfolgreich sein.»**

DAGMAR RÖSLER

nahmen für Kinder und Jugendliche mit diagnostisch ausgewiesenem Individualanspruch an. Heilpädagogische Schulen haben im Vergleich zu Regelschulen einen höheren Betreuungsschlüssel⁴ und können dank kleinerer Klassen sowie sonderpädagogisch, pflegerisch und/oder medizinisch ausgebildetem Personal Kindern und Jugendlichen mit schweren Erkrankungen oder Geburtsgebrechen Unterricht, Therapie sowie teilweise auch Internatslösungen aus einer Hand bieten.

Unterstützung durch digitale Tools

Digitale Anwendungen finden immer breiteren Einzug im Unterrichtsalltag und eröffnen dadurch in verschiedenen Bereichen Perspektiven, um das Lernen sowie die Zusammenarbeit zwischen Regel-, Spezialschulen und Therapie zu unterstützen. So können beispielsweise digitale Kommunikationsplattformen den Fortschritt der Schülerinnen und Schüler dokumentieren, den Lernverlauf nachverfolgen und die nächsten Schritte kollaborativ planen. E-Learning bietet die Möglichkeit, digitale Lernmaterialien von zu Hause aus oder während eines Klinikaufenthalts abzurufen, interaktive, spielerische und motivierende Elemente einzusetzen und adaptive Aufgaben zu verwenden. Neuere Anwendungen wie Sprachnachrichten, Audio- und Videokonferenzen ermöglichen es Kindern und Jugendlichen, unabhängig von der physischen Distanz zu Fach- und Bezugspersonen Kontakt aufzunehmen sowie spezifische Unterstützung oder Fachleistungen zu erhalten.

Die Wissenschaft sieht zudem in Telepräsenzrobotern grosses Potenzial. Diese erlauben auch Kindern und Jugendlichen mit schwerer Erkrankung, von zuhause aus mit Lehrpersonen, Mitschülerinnen und Mitschülern vor Ort zu interagieren.

Eine erfolgreiche schulische Inklusion von Schülerinnen und Schülern mit intensivem Therapiebedarf erfordert eine sorgfältige Planung und Umsetzung und vor allem auch den Einbezug von Eltern, Mitschülerinnen und Mitschüler sowie den involvierten Fachleuten, um eine individuelle Planung zu entwickeln und die Bedürfnisse des Kindes abzudecken.

Lehrerinnen und Lehrer sind zum einen darauf angewiesen, über die Bedürfnisse und die spezielle Situation der Schülerinnen und Schüler mit intensivem Therapiebedarf informiert zu werden und benötigen zum anderen während des Unterrichts die Unterstützung durch adäquat ausgebildete Fachleute.

Die Mitschülerinnen und Mitschüler sollten über die Bedürfnisse und die spezielle Situation der Schülerinnen und Schüler mit intensivem Therapiebedarf informiert werden, um ein inklusives Klima in der Schule mitzutragen.

Nur durch ein gemeinsames Mittragen aller Beteiligten und den entsprechenden Rahmenbedingungen kann eine inklusionsorientierte Schule erfolgreich sein.

DAGMAR RÖSLER

Zentralpräsidentin LCH Dachverband
Lehrerinnen und Lehrer Schweiz

Die Autorin dankt Dr. Beat A. Schwendimann und Michael Späth von der Pädagogischen Arbeitsstelle LCH für die Mitarbeit am Artikel.

¹ LCH Positionspapier (2023) «Vielfalt braucht Vielfalt – Gelingensbedingungen für eine inklusionsorientierte Schule»

² Im Zuge der Umsetzung des Diskriminierungsverbot gemäss Bundesverfassung (BV, Art. 8), des Behindertengleichstellungsgesetzes (BehiG, 2004), der Abstimmung zur Neugestaltung des Finanzausgleichs und der Aufgabenteilung (NFA, 2004/5) sowie der Ratifizierung des Sonderpädagogik-Konkordats der EDK (2007).

³ Gemäss UN-BRK, Art. 24 Abs. 2 Bst. C

⁴ In Bezug auf den quantitativen Betreuungsschlüssel der Lernenden gibt es grosse Unterschiede (In: «Sonderpädagogik in der Schweiz», 2021, S. 82f.). Die Daten der Vollzeitäquivalente der EDK-anerkannten heilpädagogischen Berufe zeigen, dass Sonderschulen rund dreimal mehr Personal pro Lernende zur Verfügung haben als Regelschulen.



PLATZ FÜR WUNDER

Mathilda bedeutet die «mächtige Kämpferin». Ihrem Namen macht die bald 2-Jährige alle Ehre. Trotz mehrerer, lebensbedrohender Erkrankungen macht Mathilda, was kaum jemand von ihr erwartet hat. Leben. Mit ihrem unbändigen Willen macht sie klar: Eine Diagnose ist nur eine Aussenperspektive. Was zählt, bin ich!



Am 16. August 2021 kommt Mathilda Luisa als erstes Kind von Sandra und Thomas per Kaiserschnitt scheinbar gesund zur Welt. Beim Apgar-Test, einem ersten Gesundheitstest direkt nach der Geburt, glänzt das absolute Wunschkind mit einem Traumscore von 8-10-10 Punkten. Mathilda trinkt wie eine Weltmeisterin – und verzaubert die stolzen Eltern auf Anhieb. Zwar ist sie mit ihren 2100 Gramm ein Leichtgewicht, doch die Tatsache, dass sie rund fünf Wochen zu früh auf die Welt kommt, lassen darüber keine Sorge aufkommen. «Ich war auf Wolke sieben, erfüllt von Liebe, Dankbarkeit und Erleichterung», erinnert sich Mutter Sandra an die ersten gemeinsamen Stunden mit ihrer Tochter. Leicht und sorglos. Ein Gefühl, das es heute im Leben von Thomas, Sandra und der kleinen Mathilda kaum mehr gibt.

«Am nächsten Tag informierte mich eine Krankenschwester, dass Mathilda nicht mehr trinken mag», erinnert sich Sandra. Aufgrund ihres leichten Geburtsgewichtes entscheiden sich die Eltern gemeinsam mit dem Pflegepersonal sie auf die Neonatologie-Station zu verlegen. Mathilda könne durch die ideale Betreuung in der Neonatologie ihr Gewicht besser halten und dann auch schneller zunehmen, versicherte das medizinische Personal. «Eine emotional schwere Entscheidung, die jedoch rational für uns Sinn machte», fassen Thomas und Sandra heute rückblickend zusammen. Keinen Sinn machen die Fragen der behandelnden Ärztin in der Neonatologie nur wenige Stunden nach Mathildas Transfer. Die Medizinerin betont während einem kurzen Telefongespräch mehrmals ihren Verdacht auf eine geistige und körperliche Schwerstbehinderung. «Wir waren uns sicher, dass es sich um eine Verwechslung handeln musste. Wahrscheinlich lag der Ärztin die Krankenakte eines anderen Kindes vor oder das untersuchte Baby war schlichtweg nicht unsere Tochter», umschreibt Sandra ihre ersten Gedanken. Was in den nächsten Stunden und Tagen folgte, war der Albtraum aller Eltern. Zuerst die Bestätigung, dass eine Verwechslung ausgeschlossen werden kann, dann der Verdacht auf tödliche Erbkrankheiten und schlussendlich die Forderung der behandelnden Ärzte nach mehr Untersuchungen, Tests und Abklärungen. Die überforderten und verunsicherten Eltern willigen ein und zweifeln: «Viele Untersuchungen und Analysen machten in unseren Augen keinen Sinn und liessen Mathilda unnötig leiden. Nach 10 Tagen nahmen wir unser Baby schlussendlich mit nach Hause.»

Fehlende Empathie und verlorenes Vertrauen

Seit diesem Tag sind bald zwei Jahre vergangen. Mathilda ist ein Sonnenschein und ge-

niesst die Aufmerksamkeit ihres Umfelds. Am liebsten hat sie Tage gefüllt mit Aktivitäten, um dann erschöpft am Abend zu leiser Musik einzuschlafen. Die genetischen Analysen haben den Verdacht auf starke körperlich und geistige Erkrankungen bestätigt. Mathilda hat das Zellweger-Syndrom. Dies ist eine seltene, genetisch bedingte Stoffwechselkrankheit. In Mathildas Fall äusserst sich die Krankheit durch kognitive Einschränkungen, Atemprobleme, Stoffwechselstörungen und einer mangelnden Muskelspannung. Zusätzlich hat Mathilda wenige Wochen nach ihrer Geburt eine starke Epilepsie entwickelt, diagnostiziert als West-Syndrom. Mehrere invasive Eingriffe, darunter kompliziertere neurologische Operationen, waren notwendig, um Mathildas Zustand zu stabilisieren. Mathilda ist heute auf eine Magensonde und Sauerstoff angewiesen. Eigenständig kann sie sich kaum bewegen und braucht rund um die Uhr Betreuung. Immer an der Seite der kleinen Patientin ist Mutter Sandra. Ihre Arbeit im Fotografie-Atelier, dass sie zusammen mit Ehemann Thomas betrieb, hat sie aufgegeben.

«Nach Mathildas Geburt waren wir mit der neuen Situation, der Haltung der Ärzte und den durchgeführten Untersuchungen überfordert», erinnert sich Mutter Sandra und fügt hinzu. «Wir waren konstant am Reagieren und hatten weder die Zeit noch die Kraft zu agieren. »Blutproben gingen verloren, Testresultate wurden falsch gedeutet, Diagnosen fraglich interpretiert und Komplikationen zu spät erkannt. Zentral schien für viele Fachpersonen der Schweregrad der Defizite und die auf wenige Monate reduzierte Lebenserwartung. «Ich hatte nie nach der Lebenserwartung meiner Tochter gefragt. Was für mich zählte war, dass die Ärzte Mathildas aktuellen Zustand ernst nahmen und entsprechend handeln», erinnert sich Sandra. Die Absenz von Empathie und die Abgeklärtheit gegenüber Diagnosen und Möglichkeiten haben Thomas und Sandra schockiert. Sie verloren ihr Vertrauen in das Gesundheitssystem, in das medizinische Personal und deren Kommunikation. «Für Mathilda kann das kleinste medizinische Missverständnis fatal sein. Dieses Wissen belastet. Wenn du dich zusätzlich als Eltern nicht gehört und verstanden fühlst und dein Kind nicht in sicheren Händen wahnst, bringt es dich um den Verstand», macht Sandra ihre Gefühlslage klar.

Heute sieht die Situation anders aus. Ein Wohnortwechsel der Familie veränderte automatisch auch die medizinische Betreuungssituation. Mit Wohnsitz in der Ostschweiz ist nun das St. Galler Kinderspital die wichtigste medizinische Anlaufstelle für Mathilda und ihre Eltern. Für alle

«Ich bin Realistin und weiss, wie es meiner Tochter geht. Ich bin aber auch Optimistin und da gibt es Platz für Hoffnung und Wunder. Endstationen gibt es keine.»

SANDRA, MUTTER VON MATHILDA

drei ein Glücksfall. «Bis zu diesem Zeitpunkt hatte Mathilda, mit ihren multiplen Diagnosen und Bedürfnissen, betreut von mehreren Dutzend Fachpersonen, die medizinischen Strukturen und Verantwortlichkeiten ans Limit gebracht», fasst Sandra zusammen. Im neuen Setting regelt ein Betreuungsplan jedes Detail im medizinischen Umgang mit Mathilda. Unter der Leitung von zwei betreuenden Ärzten werden Kommunikation, Information und Intervention definiert, diskutiert und schlussendlich festgehalten. Konkurrenzlos und unantastbar im Zentrum steht dabei das Wohl des Kindes. Für Mathilda bedeutet dies, so oft wie möglich zuhause bei der Familie zu sein. Im Betreuungsplan wird klar aufgezeichnet, wie diese «Idealsituation» realisiert werden kann, was die Risiken und Chancen sind und wie die Verantwortlichkeiten verteilt werden. Jegliche Eventualitäten müssen erfasst und geregelt sein. Was logistisch einleuchtend tönt, ist für die involvierten Parteien harte und konstante Arbeit.

«Als Eltern muss man sich durch den Betreuungsplan mit Situationen befassen, von denen man sich gewünscht hat, sie nie zu erleben», gesteht Sandra. Wer ruft in einem Notfall die Ambulanz? Wird das Kind bei einem Herzstillstand reanimiert? Und wo enden die lebenserhaltenden Massnahmen? Das Wohl des Kindes hat viele Nuancen und je nach Blickwinkel von Ärzten und Eltern unterschiedliche Interpretationsansätze. Ein Betreuungsplan stellt sicher, dass das Kind genauso behandelt wird, wie es die Eltern für ihre Tochter oder ihren Sohn wünschen. Von den leitenden Ärzten, welche Betreuungspläne koordinieren, ist damit nicht nur Fachwissen, sondern auch viel Zeit, Empathie und Interesse dem Patienten und seiner Familie gegenüber gefragt. In Mathildas Fall kommen die leitenden Ärzte für bestimmte Betreuungsplanbesprechungen zur kleinen Familie nach Hause.

Das gleiche Ziel: Das Beste für das Kind

«Mathilda und ihr Wohlergehen stehen über allem. Es zählt nicht ihre Diagnose oder ihre Einschränkungen, sondern was ihr guttut», sind sich Thomas und Sandra einig. Festgehalten werden im Betreuungsplan auch die Vorlieben von Mathilda (Sie liebt es zu turnen!), ihre besonderen Wünsche (Gebadet werden bei 38 Grad und danach schön eincremen) und die Art ihr zu begegnen (Beim Betreten vom Zimmer sich mit ruhiger Stimme bemerkbar machen und danach sanft an der rechten Schulter berühren). Mathilda wird nicht mehr als Fall oder Diagnose angesehen, sondern als Persönlichkeit mit eigenen Bedürfnissen. Zugriff zum Betreuungsplan haben alle Fachleute, welche sich um das kleine Mädchen kümmern. «Der Plan hat die Zusammenarbeit mit den Ärzten und dem Pflegepersonal grundlegend verändert. Es ist eine transparente Diskussion auf Augenhöhe. Verbinden tut uns alle das gleiche Ziel: Das Beste für Mathilda zu wollen und zu geben», zieht Sandra Bilanz.

Wie «das Beste» aussieht, wird konstant zwischen Ärzten und Eltern diskutiert und auch adjustiert. Seit mehreren Monaten wird Mathilda durch die Palliativstation betreut. Eine Entscheidung, mit der Thomas und Sandra lange gerungen haben. «Palliativ tönt nach Endstation und Lebensende. So weit sind weder wir noch Mathilda,» macht Mutter Sandra klar. «Ich bin Realistin, kenne die Diagnosen und weiss, wie es meiner Tochter geht. Ich bin aber auch Optimistin und da gibt es Platz für Hoffnung, für unerwartete Wendungen und Wunder. «Endstationen» gibt es keine», sagt Sandra.

In den Gesprächen mit den Ärzten wurde jedoch klar, dass Mathilda mit ihrem «interdisziplinären» Krankheitsbild» und dem Anspruch an eine «ganzheitliche» und abgestimmte medizinische Betreuung in der Palliativmedizin am besten



aufgehoben ist. Mathildas Entwicklung in den vergangenen Monaten hat gezeigt, dass die Entscheidung richtig war. Sie genießt es zu Hause bei ihren Eltern zu sein und das Privileg, dass Mutter Sandra da ist – zum Kuscheeln, zum Trösten und Lachen. Mathilda freut sich jeden Tag auf die Frauen der Kinder-Spitex und macht betreffend Körperspannung wieder kleine Fortschritte. Eine Session Ergotherapie, ein Spaziergang im Kinderwagen oder ein unerwarteter Besuch: Hauptsache es gibt Unterhaltung. Für Thomas und Sandra ist ihre Tochter eine Inspiration. «Mathilda zeigt uns jeden Tag, dass Prognosen und Diagnosen für Sie keine Rolle spielen. Aufgeben ist für Mathilda keine Option. Was zählt ist sie, der Moment und was wir gemeinsam daraus machen.»

TEXT: CHRISTA WÜTHRICH
FOTOS: FREDI SCHEFER



KRANKHEIT

Das Zellweger-Syndrom ist eine erblich bedingte Stoffwechselkrankheit. Etwa eines von 100 000 Babys ist betroffen. Zu den Symptomen gehören Funktionsstörungen verschiedener Organe, kognitive Defizite und fehlende Muskelspannung. Eine Therapie ist nicht bekannt. Die Krankheit verläuft tödlich.

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



GEGENEINANDER AM SPITALBETT

Fionn kommt mit einem Dutzend Gebrechen zur Welt; sein Leben steht immer wieder auf dem Spiel. Seine Eltern kämpfen um ein Miteinander mit Ärztinnen und Therapeuten und werden der Lächerlichkeit preisgegeben.



Die Geschichte beginnt mit einem Wendepunkt im Leben von Romana und Pascal: «Wir hatten eine Routinekontrolle und eine Viertelstunde später ein Kind», erinnert sich Romana. Es ist in der 34. Woche von Romanas Schwangerschaft, als sie ein letztes Mal vor der Geburt ihres Kindes die Herztöne kontrollieren wollen. Doch da sind keine Herztöne bei Fionn. Es geht Schlag auf Schlag: Notfall-Kaiserschnitt, stundenlanges Wiederbeleben, Fionn hat ein Multiorganversagen und braucht Sauerstoff. Und damit nicht genug; man müsse diskutieren, ob er leben könne, heisst es im Spital. Romana sagt: «Wir entschieden, wenn er kämpfen will, kämpfen wir mit ihm, wenn er gehen will, lassen wir ihn gehen.» In dieser Nacht beginnt Fionn, zu atmen.

Monate im Spital

Romana und Pascal ahnen nicht, dass ihr Sohn über ein Dutzend Gebrechen haben wird. Dass niemand wird sagen können, wie sie miteinander zusammenhängen. Ob seine Hirnblutung während der Schwangerschaft oder mit der Geburt auftrat. Ob Fionn deswegen fast blind ist und hochgradig schwerhörig, ob er seine Trachealstenose, eine verengte Luftröhre, seit Geburt hat, ob seine Lunge jemals stark wird, ob er eines Tages normal schlucken werden kann, ob es irgendwann ohne Sauerstoff und Monitor-Überwachung geht. Sie können nicht ahnen, dass ihr Sohn sich lange nicht drehen können, seinen Kopf nicht selber halten, nicht krabbeln, nicht essen. Sie werden erst nach Monaten im Spital wieder zu Hause sein und nicht wissen, wohin sie mit all dem gehören. «Niemand legte sich fest», sagt Romana.

Nach 25 Jahren ein Paar

Romana und Pascal – beide kommen aus «Fasnachts-Familien», beide sind mit Trommeln und Pfeifen aufgewachsen. Nachdem sie einander 25 Jahre lang immer wieder über den Weg laufen, fasst sich Trommler Pascal ein Herz und fordert Romana zu einem Wettkampf unter Musikern heraus. Danach sind sie ein Paar. Nach zwei Jahren heiraten sie und nochmal zwei Jahre später kommt Fionn zur Welt. Noch während der Schwangerschaft verstirbt die Mutter von Romana, unerwartet und auf tragische Weise. Die Schwangerschaft selbst verläuft ohne Komplikationen. «Bilderbuchmässig» schwärmt Romana. Traumhaft sei es gewesen, kein einziger negativer Test. Am Morgen vor dem Routineuntersuch ist sie wohlgenut. Doch als die ansonsten redselige Frauenärztin still wird, ist der Wendepunkt da.

Hunderte Gespräche

Inzwischen ist Fionn dreijährig und putzmunter. Jede einzelne seiner Einschränkungen wäre

genug Aufgabe für seine Eltern, alle zusammen sind die Quadratur des Kreises. Unterstützung, Förderung und Hilfsmittel gibt es nur, wenn sie die Einschränkungen belegen können. Wenn überhaupt. Sie waren auch schon vor Gericht deswegen. Pascal erzählt: «Seine Schwerhörigkeit konnten wir erst letztthin nachweisen, weil es eine Narkose brauchte, man Fionn aber nicht sedieren konnte.» Die IV anerkenne die Hörbeeinträchtigung bis heute nicht, sagt Romana. Es ist ein Kampf gegen Windmühlen – seit seiner Geburt sind es hunderte Gespräche; manche Spitalräume kennen sie besser als ihr zu Hause. «Wie oft haben wir uns gewünscht, dass ein Arzt kontinuierlich für Fionn da ist, ihn unterstützt», sagt Romana, über die Grenzen von Disziplinen hinweg, und wie oft hätten Fachpersonen alles drumherum gesehen – wo es Schwierigkeiten geben könnte, ein Antrag nicht durchkomme. Sie fährt fort: «Wer sagt denn, dass man mit den Augen schaut, den Ohren hört oder den Füßen geht?» Und wenn sie sich eingesetzt habe, habe sie oft als hysterische Mutter gegolten. Das gehe nicht spurlos an einem vorbei. Sie frage sich immer wieder, ob der Fehler bei ihr liege.

Eine Vorahnung

Vor dem Wendepunkt leitet Romana eine Design- und Kommunikationsagentur mit mehreren Angestellten. Hat mit dem Gesundheitswesen zu tun, mit Spitälern und Ämtern. Sie macht Werbekampagnen, erhebt die Zufriedenheit von Kundinnen und Kunden. Es sind dieselben Institutionen, denen sie später als Mutter begegnet. Sie habe ihre Arbeit geliebt, aber erfüllt sei ihr Leben nicht gewesen. Während der Schwangerschaft ahnt Romana, dass es kein gesundes Kind sein würde. Sie habe dieses Gefühl schon früher gehabt und deshalb lange keine Schwangerschaft gewagt. «Erst als ich mit mir im Reinen war, auch eine besondere Herausforderung stemmen zu können, ohne zu ahnen, wie herausfordernd diese werden würde, habe ich mich für ein Kind entschieden», erzählt sie. So eigenartig es klinge, sie habe schon manches Mal gedacht, ob sie ihre vielen Begegnungen mit Schicksalsschlägen auf etwas vorbereitet hätten. Pascal hingegen sagt: «Ich ging einfach davon aus, dass ein gesundes Kind kommt.»

Nach der Geburt bleibt keine Verschnaufpause

Die Familie bleibt drei Monate im Spital, um nach einem kurzen Aufenthalt daheim weitere Wochen dort zu sein. Es kommt zu Fehlern in den Abläufen, zu Lücken in der Kommunikation. «Wir sagten beispielsweise, es stimme etwas mit seinen Augen nicht», erinnert sich Romana. Die Standardkontrolle habe man nicht gemacht

und verpasst, dass Fionn eine Netzhautablösung gehabt habe. Ein zweites Beispiel ist die Verengung der Luftröhre, die oft nach längerer Intubation auftritt, nach einer Verletzung bei einer Intubation oder seit Geburt bestehen kann. «Ich weiss auf den Tag genau, wann das passierte», erinnert sich Romana. Und sie wisse bis heute, wie sich die Ärzte auf dem Flur lustig darüber machten, man höre ihn von weitem keuchen.

Zahllose Fachgebiete

Romana und Pascal bekommen bis heute nicht, was sie fordern, als Fionn zu atmen beginnt: eine direkte und transparente Kommunikation. «Ich wollte wissen, wenn mein Junge morgen vielleicht nicht mehr lebt», sagt Romana. Es gehören dermassen viele Fachbereiche zu ihrem Alltag, dass es einen an das Schild an einem Spitalingang mahnt: Neuropädiatrie, Neurochirurgie, Pneumologie, Gastroenterologie, Kardiologie, Orthopädie, Ophthalmologie, Physiotherapie, Cranio-Sacral-Therapie, Vojta-Therapie, Hippotherapie, Myofunktionelle Therapie, Hals-Nasen-Ohren, Ergotherapie, Ernährungsberatung, Genetik. Alles in verschiedenen Häusern; geredet werde kaum miteinander. Vielleicht können sie ihre Daten nicht untereinander austauschen, sinniert Romana, «oder dürfen nicht».

Genmutation USP9X

Wegen seiner Hirnblutung hat Fionn eine Cerebralparese, eine Hirnverletzung, mit der in der Schweiz etwa 3000 Kinder leben. Die Symptome lassen sich mit Therapien lindern, heilbar ist sie nicht. Romana erinnert sich, immer wieder angesprochen zu haben, für sie sei da noch etwas anderes. Es passiert nichts. Romana und Pascal lassen einen Gentest machen. Und finden heraus, dass Fionn eine Genmutation hat, die USP9X heisst. Weiter bringt sie das nicht, denn kaum jemand kennt das. Ironisch sagt Romana: «Das ist praktisch» und meint damit, dass sich damit alle rausnehmen könnten. Bei der IV sei USP9X nicht anerkannt, wenn sie im Spital etwas wissen wollten, das niemand beantworten könne, sei es USP9X und wenn man nichts auf dem MRI sehe, ebenfalls. «Niemand legt sich fest», fasst sie zusammen. Weltweit gebe es etwa hundert Kinder mit USP9X, rund dreissig von ihnen würden beobachtet.

Die Suche nach einem neuen Weg

Fionn ist ständig in Bewegung. Das sei «Tag und Nacht» so, sagt Romana, er wache auf und wolle sich bewegen. Wobei sich bewegen bei Fionn heisst, dass er im Thomy-Walker fixiert ist, einer Steh- und Gehhilfe. Selber sitzen, stehen oder gehen kann er nicht. Dafür ist sein Muskeltonus zu schwach. Seit Romana und Pascal an

ihren Wendepunkt kamen, kämpfen sie für kreative Lösungen, wie sie es nennen. Pascal erklärt: «Im Sinne des Patienten, mit den Eltern unter Einbezug der klinischen Beobachtungen.» Er wünsche sich oft, dass man neu denke, nicht entlang der standardisierten Abläufe, auch wenn ihm klar sei, dass ein Spital nach einem Ausschlussprinzip funktioniere. Romana sieht es nicht anders und sagt, sie suche meistens nach etwas ganz anderem: «Wer sagt, dass wir mit dem Löffel essen müssen?» Sie würden heute noch nicht essen, wenn sie das so hätten machen wollen – sie hätten am Boden gegessen, hätten Wasser gegessen, es im Garten versucht und im Wald. Überall, bis er schliesslich freiwillig etwas zu sich genommen habe. Als man ihnen sagt, Fionn würde nicht sehen, klebt Romana Lichtpunkte an die Wände ihrer Wohnung, damit er Grenzen erkennt.

Niemand legt sich fest

Aus dem Wendepunkt sollten fünf Monate werden, während denen Fionn immer wieder operiert wird. «Ich muss immer von oben nach unten durchgehen bei ihm, damit ich nichts vergesse», sagt Romana. Es ist ein bissiger Humor, den sie dem Leben entgegenhält. Nachdem Fionn häufig intubiert wird, verengt sich seine Luftröhre; und obwohl Romana darauf hinweist, sie sei sicher, die Luftröhre sei verletzt worden, schickt man die Familie nach Hause. «Daraufhin waren wir drei Mal im Notfall», erinnert sie sich. Irgendwann seien sie es leid gewesen, ins Spital zu gehen, wo ihnen niemand habe helfen können und niemand auf sie gehört habe und sie hätten die Interventionen zu Hause allein gemacht. Bei einem MRI wird Fionn wieder intubiert. Kollabiert. Muss reanimiert werden. Entwickelt eine Sepsis, ein lebensbedrohliches Organversagen und wird über Wochen sediert.

Dasselbe Raster für alle

Seit der Geburt ihres Sohnes belastet Romana und Pascal ein Widerspruch: «Im Spital hiess es, man höre auf die klinischen Beobachtungen der Eltern und nehme sie ernst. Aber genau das ist für mich nicht der Fall», sagt Pascal. Er fühle sich nicht ernst genommen. Aber man müsse auch sagen, alle hätten ihr Bestes getan. Aber ihre Forderung bleibt unerfüllt. «Dabei wäre uns das lieber gewesen, auch wenn es brutal ist», sagt Romana. Stattdessen erleben sie eine «umgekehrte Salami-Taktik»; immer wieder kommt etwas hinzu. So bleibt das Unausgesprochene unausgesprochen. «Wer will sich schon festlegen, dass ein Kind sterben wird», bringt es Romana auf den Punkt. Doch genau das könnte ausgesprochen werden: Dass es zum Äussersten kommen könnte, aber man sich darauf nicht fest-



legen könne. Es wäre etwas anderes, als das Unausprechliche unausgesprochen zu lassen und nichts zu sagen. Wie etwa bei der Hirnblutung von Fionn. «Warum sagte man uns nicht, es laufe auf eine Cerebralparese hinaus und dafür gebe es Therapien», fragt Romana. Das wäre besser gewesen, als auf eigene Faust zu recherchieren. Weil sie nicht gehört werden und man nicht offen mit ihnen redet, schalten Romana und Pascal immer wieder ihren Anwalt ein. «Jetzt kostet es einfach 250 Franken pro Stunde, damit man uns glaubt», sagt Romana.

Der gewendete Wendepunkt

Es ist, als ob sich die dramatische Geburt von Fionn nach einer sorglosen Schwangerschaft in das Gegenteil verkehren wollte: Romana und Pascal sind seit vier Monaten wieder Eltern, diesmal von Bigna, welche nach einer komplizierten Schwangerschaft gesund zur Welt kommt. «Alle seien nervös gewesen, hätten Angst gehabt», erzählt Romana. Und Pascal sagt, vieles sei wieder hochgekommen, es sei nicht einfach

gewesen. Sie hätten ein schönes Leben, sagt Romana: «Anstrengend, unbeschreiblich, aber schön» Und weil sie weiss, dass es anstrengend bleiben wird, hält sie dem Leben noch einmal ihren Schalk entgegen und sagt, alles, was sie tun könnten sei, dazu zu stehen, hysterische Eltern zu sein.

TEXT: THOMAS STUCKI
FOTOS: ELFETE RAMADANI



KRANKHEIT

USPX c.1475 G>A ist eine Mutation im USPX-Gen, wobei «c.» eine Veränderung der DNA ist, «1475» das Basenpaar nennt, wo die Mutation ist und «G>A» heisst, dass bei den Makromolekülen, welche die genetische Information enthalten, Guanin (G) durch Adenin (A) ersetzt wurde. Welche Auswirkung die spezifische Mutation von Fionn auf seine Gesundheit hat, ist unklar.

NIE MER
ÄRGER MIT
DEM KIND



SEIT
100
JAHREN

**Tipps, Wissen und
Inspiration für Eltern**



Jetzt probelesen!

4 Ausgaben für CHF 30.– statt CHF 56.–
wir eltern.ch/probe

wir **eltern**

UNSER ZIEL IST ES, DIE FAMILIEN ZU ENTLASTEN

Der Pflegemanager ist ein ständiger Gesprächspartner für Patienten und ihre Familien. Ein umfassender, familienzentrierter Ansatz ist unerlässlich, um einen Überblick über die Lebens- und Pflegesituation zu erhalten.

Das von der KOSEK als Referenzzentrum anerkannte Zentrum Myosuisse Ticino hat sich die interprofessionelle Betreuung von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen zum Ziel gesetzt, um ihnen eine spezifische Pflege und Unterstützung zu bieten. Sowohl das Centro Malattie Rare della Svizzera Italiana (CMRSI) als auch Myosuisse kümmern sich um pädiatrische Patienten (Istituto Pediatrico della Svizzera Italiana, in Bellinzona) und erwachsene Patienten (Istituto di Neuroscienze cliniche della Svizzera Italiana, in Lugano) und arbeiten in einem Netzwerk mit den verschiedenen Zentren in der Schweiz zusammen. Die Zentren stellen den Patienten, ihren Familien und den Fachleuten des Gesundheitswesens Informationen und Ressourcen zur Verfügung, um das Verständnis und den Umgang mit den verschiedenen Krankheiten zu verbessern. Die Zentren spielen eine Schlüsselrolle bei der Koordinierung der Versorgung von Patienten mit chronischen und komplexen Krankheiten. Die entscheidende Aufgabe der Zentren besteht darin, die Lebensqualität der Menschen zu verbessern. Durch ihre Zusammenarbeit können das CMRSI, Myosuisse und die Vereinigung für seltene genetische Krankheiten der italienischen Schweiz (MGR) den Patienten und ihren Familien Unterstützung bieten, indem sie ihnen helfen, sich in den medizinischen, administrativen und sozialen Aspekten ihrer Situation zurechtzufinden, und gleichzeitig ihr Wohlbefinden und ihre soziale Eingliederung fördern. Bei diesen

Zentren handelt es sich um spezialisierte Einrichtungen, deren Ziel es ist, Patienten, die an seltenen und komplexen Krankheiten leiden, medizinisches Fachwissen, personalisierte Pflege, Pflegekoordination, Forschung und Information zu bieten.

Die Komplexität der neuromuskulären Krankheiten

Diese Krankheiten können in Bezug auf Komplexität, Schweregrad und Symptome sehr unterschiedlich sein. Die Gesundheitsversorgung und Behandlung von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen erfordert einen koordinierten, interprofessionellen Ansatz. An der Versorgung von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen ist ein grosses Netz von Fachleuten aus verschiedenen Bereichen sowie eine Vielzahl von Diensten beteiligt. Oft übernehmen die Familien den grössten Teil der Pflege und Unterstützung.

Die Rolle der Pflegedienstleitung besteht darin, eine koordinierte, kontinuierliche und patienten- und familienzentrierte Pflege zu ermöglichen. Um eine umfassende Pflege zu gewährleisten, ist eine interprofessionelle Zusammenarbeit mit den verschiedenen Akteuren vor Ort wie Fachärzten und behandelnden Ärzten, Hauspflegediensten, Physiotherapie, Ergotherapie, Patientenverbänden, Pro Infirmis unerlässlich, die ihr Fachwissen einbringen können.

Einige Aufgaben des Pflegemanagers
Beurteilung: Im Rahmen der direkten klinischen Praxis sammelt der

Kulturzyklus Podcast

Monatlich neue Folgen mit Gesprächen rund um das Thema Inklusion. Reinhören lohnt sich:



ost.ch/kontrast

Medikamentöse Therapie bei Ihnen zu Hause

In intensiver Zusammenarbeit mit Schweizer Spezialisten im Gesundheitswesen wurden die HTHC Dienstleistungskonzepte entwickelt, welche sowohl die medizinischen Anforderungen wie auch die individuellen Bedürfnisse der Betroffenen berücksichtigen.

Gratis Serviceline:
0800 800 878
oder E-Mail:
homecare@hthc.ch

Unsere Dienstleistungen

Unsere auf die jeweiligen Krankheiten spezialisierten Pflegefachkräfte bieten folgende Dienstleistungen an:

- **Verabreichung von Infusionen** bei Ihnen zuhause, an Ihrem Arbeitsplatz oder einem gewünschten Ort innerhalb der Schweiz. Gemeinsam mit Ihrer zuständigen Pflegefachkraft legen Sie den Wochentag und die Tageszeit fest.
- **Unterstützung zur Erlernung der Selbstinjektion** durch Besuche vor Ort und anschließender telefonischer Begleitung.
- **Unterstützung beim Management von Nebenwirkungen.**

Ebenso bieten wir:

- **Medikamentenlieferung** durch HTHC Vertragsapothekendeckung, bei Infusionstherapien an Pflegefachkraft, bei subkutanen oder oralen Therapien zu Ihnen nach Hause.
- Zuweisung einer Pflegefachkraft als Ihre **persönliche Ansprechperson.**
- **Abwicklung** aller mit der Therapie verbundenen organisatorischen und administrativen Abläufe.
- Engen Kontakt mit Ihrem für die Therapie verantwortlichen Spezialisten, zur **Optimierung des Behandlungserfolges.**
- Gratis Servicenummer **0800 800 878** für den persönlichen Kontakt mit HTHC.



HTHC High Tech Home Care AG

Buonaserstrasse 30 Tel.: 041 749 99 00
CH-6343 Rotkreuz/ZG Fax: 041 749 99 01
E-Mail: info@hthc.ch www.hthc.ch



«Es ist wichtig, den Patienten und seine Familie als aktive Mitglieder des interprofessionellen Teams einzubeziehen, um eine umfassende Betreuung zu gewährleisten.»

DR. COLETTE BALICE

Pflegemanager Informationen, stellt Kontaktdaten zur Verfügung, behält den Überblick über die Situation und führt Beurteilungen zur Planung der Pflege durch. Pflegeplanung und -koordination: Es sind viele Fachleute und Dienste beteiligt, die mit ihrem jeweiligen Fachwissen zur Gesundheit und zum Wohlbefinden der Person und ihrer Familie beitragen. Die Pflege und Unterstützung der Patienten und ihrer Familien wird unter Berücksichtigung ihrer Bedürfnisse und Vorlieben individuell gestaltet. Der Pflegemanager koordiniert die verschiedenen Dienste und erleichtert die Kommunikation zwischen allen Teammitgliedern.

Fallmanagement: Der Care Manager ist eine Anlaufstelle für die Patienten und ihre Familien. Die Komplexität der seltenen neuromuskulären Erkrankungen bringt für die Familien eine Störung der Lebenssituation mit sich, die zu grossen Veränderungen im täglichen Leben, bei der Arbeit, in der Ausbildung, in der Freizeit, in Freundschaften und in der Familiendynamik führen kann. Bereitstellung von informativer und emotionaler Unterstützung, Beantwortung von Fragen und Hilfe bei der Lösung von Problemen oder Herausforderungen, die auf dem Weg dorthin auftreten können, in Zusammenarbeit mit verschiedenen Fachleuten in diesem Bereich.

Förderung der Symptomkontrolle und des Selbstmanagements: Der Care Manager berät den Patienten und seine

Familie sowohl im Krankenhaus als auch zu Hause. Information, Schulung, Beratung und Anleitung sind alles Aspekte der Patientenaufklärung. Auf der Grundlage des Assessments kann der Care Manager Massnahmen zur Förderung des Symptommanagements und des Selbstmanagements für die Betroffenen und ihre Angehörigen einleiten. Die Einbindung der Angehörigen ist in diesem Zusammenhang von grosser Bedeutung.

Übergang: Der Care Manager erleichtert den Übergang zwischen pädiatrischer und erwachsener Versorgung, denn der Übergang ins Erwachsenenalter ist mit körperlichen, kognitiven und psychosozialen Umbrüchen verbunden.

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



STREIT MIT DER IV UM DEN INTENSIVPFLEGE- ZUSCHLAG

Lilly kam vermeintlich gesund zur Welt. Nach einer ersten guten Entwicklung machte Lilly Rückschritte aufgrund des Rett-Syndroms. Neben der intensiven Pflege ihrer Tochter müssen sich Lillys Eltern noch um weitere Herausforderungen kümmern. Immer wieder kam es zu Auseinandersetzungen mit der Invalidenversicherung und mit der heilpädagogischen Schule. Was fehlte, war jemand, der alles koordinierte und die Fäden in der Hand hielt.



An einem sonnigen Dienstagnachmittag habe ich Maya, die Mutter der zwölfjährigen Lilly Angelina, für unser Interview bei sich zu Hause besucht. Der Sommer zeigt sich langsam in seiner vollen Blüte und es ist ein wunderschöner, sonniger Tag. Das Dorf, in welchem die Familie lebt, ist etwas abgelegen und erscheint mir eigentlich als perfekter Ort, wo man Ruhe findet und alles friedlich und familiär ist. Eigentlich. Als ich Maya auf diese ruhige Lage anspreche, lacht sie nur. «Ja, aktuell gibt es nur ein wenig zu viele Baustellen», meint sie. Denn, direkt vor der Wohnung der Familie, bestehend aus Maya, Ehemann Sven, der Tochter Lilly, dem grossen Bruder Fynn und der kleinen Schwester Lea, wird gerade gebaut.

Auf ihrem Weg musste die Familie auch schon die eine oder andere «Baustelle» meistern. Als ihr zweites Kind Lilly zur Welt kam, schien zuerst alles perfekt zu sein. Lilly war ein absolutes Wunschkind. Mit einer gesunden Tochter verliess Maya nach der Geburt das Krankenhaus. Lilly entwickelte sich zu Beginn prächtig und konnte bereits früh selbstständig sitzen und sich drehen. Beim Krabbeln flog sie beinahe über den Boden, so schnell war sie. Das Mädchen begann an der Hand zu gehen und sprach die ersten Wörter. Alles war gut.

Das änderte sich im Alter von etwa anderthalb Jahren schlagartig. Lillys Wesen veränderte sich, das fröhliche Mädchen lachte nur noch wenig und ihr Blick war leer. Die Sprachlaute änderten sich in eine fremde Sprache für ihre Eltern. Am Abend begann das Mädchen mit einer Art Singsang, welcher sich über zwei Stunden hinzog, bis sie schliesslich einschlief und kurz darauf von Panik geplagt schreiend wieder aufwachte. Maya kontaktierte einen Kinderarzt, welcher die Symptomatik auf eine Entwicklungsverzögerung schob. Schlussendlich eskalierte die Situation im Urlaub in Italien. Überall, wo Menschen waren, schrie Lilly und nichts konnte sie beruhigen. Erst wenn es ruhig war, entspannte sich auch das Mädchen wieder. Was die Familie damals noch nicht wusste, Lilly leidet an dem Rett-Syndrom mit Mutation im MECP2 Gen.

Diagnose via Telefon

Nach dem Urlaub suchte Maya den Kontakt mit der St.-Josef-Stiftung und bat um eine Zuweisung an einen Heilpädagogen. Danach folgte ein Besuch im Kinderspital Zürich für einige Tests. An diesem Tag hörte das Ehepaar das erste Mal den Verdacht «Rett-Syndrom». Dabei handelt es sich um eine neurologische Entwicklungsstörung, die in den meisten Fällen nur Mädchen

betrifft. Durch eine Genmutation kommt es zu einer Verschlechterung von sozialen, sprachlichen und körperlichen Fähigkeiten. Auf diesen Verdacht hin wurde ein Gentest bei Lilly durchgeführt. Um die Diagnostik schneller voranzutreiben, verzichtete die Familie auf eine vorgängige Kostengutsprache, was zur Folge hatte, dass der Gentest weder von der IV noch von der Krankenkasse übernommen wurde und die Kosten an Maya und Sven hängen blieben.

Durch einen Anruf im Kinderspital wegen einer Mittelohrentzündung, die sich Lilly eingefangen hatte, bekam Maya schliesslich die Diagnose ihrer Tochter über das Telefon mitgeteilt. Auf ihren Wunsch hin, da sie sonst sechs bis acht Wochen auf eine Sprechstunde hätte warten müssen. Mit der Diagnose wurden Maya und ihr Mann alleine gelassen. «Wir hatten es ja bereits geahnt, aber dass es dann wirklich so sein sollte, war hart. Und das war schlimm», erzählt Maya. Sie hatte keine Anlaufstelle, wo sie sich hinwenden konnte und keinen Platz im Kopf, um sich um solche Dinge zu kümmern.

Maya begann sich zu informieren und suchte nach Hilfe. Es folgten diverse Telefonate, bei welchen sie immer weiterverwiesen wurde. Keiner konnte ihr behilflich sein. Bis dann jemand im Spital in Zürich Maya schlussendlich weiterhelfen konnte. Zu diesem Zeitpunkt hatte sie bereits mit einem Rett-Verein in Deutschland Kontakte geknüpft und sich selbst um alles gekümmert. Rückblickend weiss Maya genau, was ihr gefehlt hatte: «In meinen Augen müsste alles, bei Erhalt einer solchen Diagnose, an das Sozialamt der entsprechenden Gemeinde weitergeleitet werden. Dort sollte es eine Person geben, die für einen zuständig ist und der Familie hilft». Denn, je nach Lebenssituation waren es immer wieder andere Sachen, mit welchen sich die Familie auseinandersetzen musste, und Hilfe benötigte.

Maya organisierte alles selbst. Die Symptomatik von Lilly hatte sich derweilen verschlechtert. In der Nacht erwachte sie alle 20 Minuten und schrie. Ihre Sprache verschwand komplett, was blieb, war ein permanentes Schreien. Für die Familie eine enorme Belastung. Die sozialen Kontakte nahmen ab, denn Lilly verträgt bis heute keinen Besuch. In die Ferien zu gehen war nicht möglich. Um sich trotzdem die verdiente Auszeit zu gönnen, schuf sich die Familie vor kurzem einen Wohnwagen an. Neben all dem gab es damals auch einen Fortschritt. Mit zweieinhalb Jahren lernte Lilly selbstständig laufen. Die Freude war riesig.

«Wir waren so erschöpft von dem Ganzen, dass wir eine andere Lösung für uns als Familie brauchten, damit wir weiter existieren konnten.»

MAYA, MUTTER VON LILLY, FYNN UND LEA

Konflikte mit der IV

Lilly wurde älter und grösser und die Pflege immer intensiver. Sie benötigte eine durchgehende Betreuung. Durch den Austausch mit anderen Eltern von Kindern mit Rett-Syndrom wusste Maya, dass sie mehr Intensivpflegezuschlag von der IV zugute hätte. Die IV sah das Ganze anders, wie Maya erklärt: «Die IV war der Meinung, dass Lilly keine dauernde Überwachung brauche.» Maya nahm sich die Procap zur Hilfe. Sie hatte zudem das Gefühl, von der zuständigen Person der IV nicht ernst genommen zu werden. Teilweise fielen auch abschätzige Bemerkungen. Daraufhin äusserte Maya den Wunsch, dass jemand anders die Abklärungen betreut. Dem Wunsch wurde nur teilweise nachgegangen. Es kam eine weitere Person mit zu den Abklärungen, die andere war jedoch immer noch mit dabei.

Der Fall ging schlussendlich vor Gericht. Im ersten Versuch scheiterte die Familie und bekam keinen Zuschlag. Es folgte ein zweiter Versuch, denn für sie war klar, dass sie diesen Zuschlag zugute hätten. Neben der Abklärung bekam Maya in derselben Zeit die Diagnose Brustkrebs. Rücksicht darauf wurde gemäss Maya von der IV keine genommen: «Der IV war das egal, ob ich nach der Chemotherapie mit ihnen diese Gespräche führte. Das war irrelevant». Nach vier bis fünf Jahren kam es schliesslich zu einer Einigung. Lilly wurde der höchste Intensivpflegezuschlag zugesprochen, jedoch musste die IV die letzten zwei Jahre nicht rückvergüten. Ein Erfolg, wenn auch nur teilweise.

Ein weiterer Konflikt erlebte die Familie mit der Stiftung in der Lilly zur Schule geht. Kurz vor den Sommerferien erhielt Maya ihre Krebsdiagnose. «Ich wusste, dass ich neben der Chemotherapie nicht fähig wäre, für Lilly zu sorgen.» Daher fragte sie die Stiftung, bei der Lilly bereits war, ob sie Lilly auch in den Sommerferien

über den Tag betreuen könnten. Dafür brauchte es jedoch eine Kostengutsprache, welche Maya nach ihrer ersten Chemotherapie ausfüllte und einreichte. Die Gutsprache wurde bis zu Beginn der Sommerferien nicht bewilligt, daher lehnte das Heim die Betreuung ab. Es mussten andere Lösungen her. Durch Entlastungsdienste und freiwillige Betreuerinnen konnte die Zeit überbrückt werden. Jedoch musste Maya bei den beiden Entlastungsdiensten anwesend sein und Anweisungen geben. Und auch finanziell musste die Familie die Kosten selbst tragen.

Neue Lösungen gefunden

Erst die letzten zwei Ferienwochen konnte Lilly ins Heim, jeweils von Montag bis Freitag aber nur mit Übernachtung. Für das Ehepaar eine zusätzliche Belastung, denn sie waren noch nicht bereit, Lilly so lange abzugeben. Da keine andere Option blieb, nahmen sie das Angebot an. Von einem auf den anderen Tag mussten sie Lilly weggeben. Für Maya unverständlich: «Da war ich schon enttäuscht, dass man in diesem Moment nicht mehr auf uns einging». Auf die Frage, wie sie mit einer solchen Situation umgehe, damit es nicht eskaliere, meint sie, sie versuche, sich in die Person hineinzusetzen und das zu nehmen, was sie bekomme. Als Betroffene sitze man am kürzeren Hebel. Sie versuche, sich dann anders zu orientieren, aber man habe eigentlich keine Zeit, um jemanden lange böse zu sein.

Nach der Krebserkrankung war die Erschöpfung so gross, dass die Familie eine neue Lösung brauchte, um als Familie zu überstehen und wieder mehr Kraft für Lilly zu bekommen. «Daher haben wir uns entschieden, Lilly Teilzeit ins Heim zu geben», erzählt Maya. Seit Januar 2022 geht Lilly abwechselnd von Dienstag bis Freitag und von Dienstag bis Sonntag in die Stiftung. Auch wenn es für die Familie am Anfang hart war, funktioniert das bis heute.



Aber natürlich fehlt Lilly der Familie jeden Tag, an dem sie nicht zu Hause ist. Schlechte Erfahrungen mit Ärzten hatte die Familie, abgesehen von der Fehleinschätzung des Kinderarztes zu Beginn, grundsätzlich nie gemacht. Im Gegenteil: vor kurzem hatte Lilly eine Operation am Rücken aufgrund ihrer starken Skoliose. Maya und Sven hatten den Wunsch, dass Lilly so operiert wird, dass sie wieder laufen kann. Der Arzt ging auf diesen Wunsch ein, denn es hätte auch die Möglichkeit gegeben, den Rücken und die Hüfte komplett zu versteifen.

Lilly geht es mittlerweile besser. Die Rückenoperation hat sie gut überstanden und auch die Schreiphasen sind durch Medikamente besser geworden. Im Jahr 2018 hatte sie vier epileptische Anfälle. Seither ist sie aber ruhiger. Seit 8 Jahren hat Lilly ein Kommunikationsgerät und spricht mit ihren Augen. Weitere Abklärungen mit der IV stehen nicht mehr bevor, worüber die Familie auch sehr froh ist. Um weitere Konflikte mit der IV zu verhindern wäre ein Case Manager für Maya eine ideale Lösung. Die

Mutter lachte: «Ich würde das auch gerne selbst machen. Eltern haben so einen grossen Erfahrungswert. Wenn ich Hilfe brauche, gehe ich zu jemanden, der in derselben Situation ist». Was diese Person aber für eine Ausbildung haben müsste, um alles zu können, kann sie sich gerade nicht vorstellen.

TEXT: NADINE SCHMID
FOTOS: SANDRA ARDIZZONE



KRANKHEIT

Das Rett-Syndrom entsteht durch eine Mutation des Gens MECP2. Die Krankheit beginnt im frühen Kindesalter und durchläuft vier Phasen. Das Kind beginnt, die bereits erworbenen Fähigkeiten wieder zu verlieren. Es kommt zu einer Rückbildung der Sprache und der motorischen Fähigkeiten, begleitet von weiteren Symptomen.

DENEN MAN NICHT GLAUBT

Petra und Marc kämpfen gegen Windmühlen, als sie herausfinden wollen, warum ihr Sohn Rémy nicht mehr isst und Blut erbricht. Überall winkt man ab; schickt sie nach Hause. Chronik einer Reise in eine fremde Welt und der Weg in die Kraft der Familie.



Rémy hat eine chronische Entzündung der Speiseröhre, eine Eosinophile Ösophagitis (EoE). Weizen, Fisch, Soja, Eier, Milch, Nüsse, Reis und Mais sind verboten auf dem Speiseplan des Eineinhalbjährigen, weil er womöglich allergisch darauf reagiert. Erlaubt sind Früchte und Gemüse sowie Fleisch und Hülsenfrüchte. Es sei ihr Glück, dass Rémy immer gut gelaunt sei, sagt Petra. Und Marc ergänzt, die Leute sagten, es sei sicher nicht so schlimm: «Wir sollen doch froh sein, dass es nichts Lebensbedrohliches ist.» Aber Rémys Frohnatur hat seine Schattenseite – man glaubt Petra und Marc nicht.

Eine andere Welt

Die Eosinophile Ösophagitis tritt in der Regel ab dem zehnten Lebensjahr auf. Es gebe ein Forum in Deutschland, wo sie ihre Fragen stelle, erzählt Petra und in der Schweiz einen Verein, der sich für Forschung einsetze. Dort habe sie Alex Straumann kennengelernt, einen der beiden Entdecker der Krankheit, ihn könne sie direkt fragen. Er sei zwar kein Kinderarzt, habe aber angeboten, das Kinderspital könne ihn beiziehen. Sie wolle niemanden anschwärzen, aber man habe ihr wörtlich gesagt, das sei nicht nötig, sie wüssten schon, was sie tun müssten. Petra und Marc haben eine Welt betreten, wo man ihnen nicht glaubt und sie kämpfen müssen, damit man ihnen zuhört.

Das Essen kommt durcheinander

Als Petra beginnt, Rémy Brei zu löffeln, fällt ihr auf, dass er sich an den Hals fasst. Schreit. Und irgendwann sei Rémy die Lust am Essen vergangen, erinnert sich Marc. Das habe ihn traurig gemacht, sagt er, schliesslich seien sie gern lange am Tisch, mit den beiden Töchtern Amélie und Elodie. Und seine Frau fährt fort, es habe alles durcheinandergebracht, sie hätten angefangen, gestaffelt zu essen, zuerst mit Rémy und dann mit den beiden Mädchen. Als Rémy neun Monate alt ist, muss er operiert werden. Er hat eine Hydrozele, eine Ansammlung von Flüssigkeit in der Hodenhülle. In dieser Zeit hat er oft Bauchschmerzen, muss sich vielfach übergeben und beginnt, Blut zu erbrechen. Für sie sei klar gewesen, dass etwas nicht stimme, sagt Marc. Doch beim Kinderarzt und im Kinderspital taxiert man es als Reflux, als saures Aufstossen: «Man schickte uns nach Hause», erinnert sich Marc.

Magenspiegelungen in Serie

Bei der Besprechung für die Hydrozele-Operation passiert etwas Unerwartetes. Petra sagt: «Es war das erste Mal, dass jemand mitdachte»; man habe sie gefragt, ob sie grad auch eine Magenspiegelung machen wollen. Petra und Marc wollen wissen, warum ihr Sohn dauernd Blut er-

bricht; sie sind einverstanden. Man findet heraus, dass drei Viertel der Speiseröhre entzündet ist. Die Oberärztin der Gastroenterologie hatte noch gesagt, man werde nichts finden. Jetzt muss sofort gehandelt werden, ansonsten vernarbt das Gewebe und die Speiseröhre verengt sich: Rémy bekommt Cortison. Doch nach zweieinhalb Monaten muss das Steroidhormon abgesetzt werden, weil sich ein Pilz gebildet hat. Ausserdem sei Rémy aufgedunsen gewesen wie ein «Michelin-Männchen», sagt Marc. Man verlegt sich auf eine Testserie, die viele Monate dauern wird. Zuerst sollen die acht Lebensmittelgruppen vom Speiseplan gestrichen werden, die allergen sein können. Danach untersucht man mit einer Magenspiegelung, ob die Speiseröhre noch entzündet ist. Je nach Befund führt man dann eine Lebensmittelgruppe nach der anderen ein und prüft jeweils mit einer Magenspiegelung, wie es der Speiseröhre geht. Acht Lebensmittelgruppen – acht Magenspiegelungen. Jetzt hätten sie erstmal alles weggelassen und gesehen, dass die Entzündung weg sei. Als erstes würden sie nun Weizen testen. «Im besten Fall können wir ein oder zwei Lebensmittel verwenden, das würde es für uns alle einfacher machen», hofft Petra.

Was hat er denn?

Petra und Marc lernen sich an einem «Döschwo»-Treffen kennen. Schon ihre Eltern seien dort dabei gewesen, erklärt Petra. Es ist ihr Freundeskreis, ihre Community. Wie eine grosse Familie, sagt Marc, wo alle einander kennen: «Diese Leute stellen am wenigsten dumme Fragen.» Petra und Marc sind gern als Familie auf Achse. Als Rémy ein paar Monate alt ist, fahren sie für acht Wochen nach Skandinavien. Während der Reise hat Rémy keine Probleme mit der Gesundheit. Heute sei ihr klar, dass ihm seine Speiseröhre seit Geburt zu schaffen mache. Schon in den ersten Tagen habe sie der Hebamme immer wieder gesagt, etwas stimme nicht. Er trinke eigenartig. «Jedes Kind ist anders», habe diese gefunden.

Übertrieben oft krank

Es ist ein Muster, das immer stärker sichtbar wird: Man glaubt ihnen nicht. Winkt ab. Schickt sie weiter. Wenn sie zum Kinderarzt gehen, heisst es, vielleicht sei dieses oder jenes normal bei Rémy, sie sollten sich im Spital melden. Rufen sie dort an, will man nachfragen und meldet sich zwei Wochen nicht mehr. Noch schlimmer ist es im Notfall. Sie hätten es mehrmals erlebt, dass sie der Kinderarzt an den Notfall überwiesen, man sie dort aber nach Hause geschickt habe. «Das wollten wir nicht mehr. Also blieben wir zu Hause, wenn es uns vertretbar erschien», schil-

dert Marc. Eine schwierige Entscheidung. Aber der Gang in den Notfall ist belastend. Es habe Stunden dauern können, bis sie an die Reihe gekommen seien. Zu seiner Krankheitsgeschichte habe es geheissen, das habe alles keinen Zusammenhang. Und sie könne sogar nachvollziehen, wenn jemand zum Schluss komme, das könne alles gar nicht wahr sein. Dass es übertrieben sei, wir zu besorgt und wegen jeder Kleinigkeit im Notfall auftauchen würden. «Es ist tatsächlich übertrieben, wie oft er krank ist», sagt Petra.

Nach Hause geschickt

Mit Elodie und Amélie ist Petra kein einziges Mal im Kinderspital, mit Rémy andauernd. «Es hiess immer, das sei normal. Ich fühlte mich sehr allein. War wütend», beschreibt sie. Als Mutter wisse man, wenn etwas nicht stimme. Mit der Zeit komme man sich selber doof vor. Als Rémy zum zweiten Mal Blut erbricht, findet der Kinderarzt, er könne nichts mehr tun, sie müssten in den Notfall. Dort sagt man ihnen, der Stationsarzt und die Gastroenterologie wollten Rémy sehen. Vor Ort lässt sich niemand blicken, sie warten den ganzen Nachmittag: «Es wurde kein einziger Test gemacht, nichts», sagt Petra. Schliesslich habe man sie gefragt, ob er «sonst» gesund sei. Was er denn habe. Einmal mehr werden sie nach Hause geschickt; das sei normal – komme oft vor. Ins Spital müssten sie erst gehen, wenn er grosse Mengen Blut erbreche.

Auf eigenes Risiko

Als Rémy zweieinhalb Wochen alt ist, hört er einmal auf zu atmen. «Er war violett», erinnert sich Petra. Sie wissen zuerst nicht, was tun und gehen zum Kinderarzt, der sie in den Notfall schickt. Dort behält man Rémy zwei Nächte. Nach zwei weiteren Tagen zu Hause hört er auf zu trinken. Wieder in den Notfall. Man will eine Magensonde legen. Petra ist dagegen und schlägt vor, das zu Hause hinzubekommen. Man solle ihr einfach sagen, wieviel er trinken müsse. «Auf eigenes Risiko», habe man ihr gesagt. Der Stationsarzt hält ihr eine Standpauke, wie verantwortungslos das sei. Aber es funktioniert, Rémy trinkt seine 400 Milliliter.

Kleine Inseln

Ihre Partnerschaft habe sehr gelitten, bedauert Petra: «Wenn wir einmal Zeit haben, reden wir über Rémy.» Was man noch machen könnte, wohin man noch gehen könnte. Es habe gedauert, bis sie selber gesehen hätten, dass es nicht so weitergehen könne. Sie auch Zeit nur für sich bräuchten. Sie kommen auf ihr Netzwerk zu sprechen, auf die Menschen, die an ihrer Seite sind. Es gelinge ihnen tatsächlich, alle drei Kinder ein Wochenende unterzubringen. Für Rémy hätten

sie eine «Bedienungsanleitung» geschrieben, die mit ihm mitgehe. Gleich obenan wohnen die Eltern von Petra. Marc sagt: «Sie helfen uns viel, sind auch spontan für uns da.» Elodie verziehe sich auch mal nach oben, wenn sie genug habe. Zum engen Kreis gehören auch die Paten der drei Kinder, die Eltern von Marc, die Kita und ein paar Kollegen. Eines aber ist klar: alle drei zusammen kann ihnen niemand abnehmen, das heisst, für ein bisschen Zeit zu zweit geht schnell einmal ein Tag für das Bringen und Holen drauf. Petra sagt: «Immer in der Hoffnung, dass alles rund läuft mit den Kindern.» Sonst sei die kleine Insel schnell unter Wasser. So lerne man, umso mehr zu schätzen, was möglich sei, sinniert Marc. Dieses Jahr haben Petra und Marc damit angefangen, einzeln Ferien zu machen. Der andere übernimmt dann das zu Hause. «Mir gibt das sehr viel», freut sich Petra.

Die Familie muss am gleichen Strick ziehen

Petra ist gelernte Handbuchbinderin, ein Beruf, dem die Zukunft abhanden kam. Heute gibt sie Religionsunterricht und arbeitet in einem Fotostudio. Ausserdem führt sie den Haushalt ihrer fünfköpfigen Familie. Marc ist gelernter Konstrukteur im Maschinenbau, arbeitet fünf Minuten von daheim entfernt in einer Metallbaufirma und produziert besondere Bauteile. Unterwegs gemütlich in ein Restaurant: für Petra und Marc mit ihren drei Kindern nahezu unmöglich. Als Rémys Beschwerden anfangen, denken sie, Pommes könne er essen. Erst später geht ihnen auf, dass Pommes in derselben Fritteuse wie Chicken Nuggets und Fischstäbchen gemacht werden. Und nicht glutenfrei sind. Deshalb hat Petra immer etwas für Rémy zum Aufwärmen dabei. Sie habe das noch in jedem Restaurant hinbekommen: «Aber ich werde immer schräg angeschaut», wie sie sagt. Auch daheim, im Alltag, müssen sie auf der Hut sein. Die beiden Mädchen können nicht in Ruhe etwas mit Knete machen, weil es dort Weizen drin hat. Und der Roboter-Staubsauger fährt pausenlos unter dem Esstisch herum, damit Rémy nicht versehentlich Brotsamen isst, die seinen Schwestern runtergefallen sind.

Keine Gewissheit

Noch heute erleben es Petra und Marc oft, dass man ihnen nicht glaubt. «Wahrscheinlich wollen einem die Leute Mut machen», vermutet Marc. Es sei sicher nicht böse gemeint. Trotzdem sei es wie ein Stich, wenn jemand sage, das werde sich sicher «auswachsen». Manche Aussagen hätten sie fertiggemacht. Eben, wenn man zu hören bekomme, man solle doch froh sein, dass es nichts Schlimmeres sei. Und wenn sie ruhig erklärt hätten, es wachse sich nicht aus, sei auch schon nachgedoppelt worden: «Wer weiss, vielleicht



später.» Es sei ein ewiger Kampf. Petra erzählt, seit Rémys Geburt habe sie keinen Tag gewusst, ob sie zu Hause werde bleiben können und wenn sie zum Arzt gegangen sei, habe sie darum kämpfen müssen, dass er behandelt werde. Das habe ihr alle Kraft genommen, sagt sie. Und für einen Moment ist es ganz still.

Keine Wunder

Die Krankheit von Rémy habe sie als Familie zusammengeschweisst, sagt Marc. Sie hätten einfach alle am gleichen Strick ziehen müssen. Und die beiden Grossen machten super mit: «Sie sind ein gutes Team zu dritt», sagt er stolz. Petra bestätigt, die Mädchen würden auf ihren kleinen Bruder aufpassen. Etwa im Restaurant, wo sie besorgt seien, dass er nichts Falsches in die Finger kriege. «Aber sie kommen zu kurz, immer noch», ist sie sicher. Deshalb gehen sie oft zusammen ins Verkehrshaus, dort hat es für alle etwas. Oder sie fahren irgendwohin

mit ihrem Wohnmobil, dann kommen auch alle auf ihre Kosten. Petra und Marc erwarten keine Wunder. Aber einen Wunsch haben sie: Dass man sie ernst nimmt und ihre Fragen nicht unter den Tisch kehrt.

TEXT: THOMAS STUCKI
FOTOS: BEA ZEIDLER



KRANKHEIT

Eine Fehlreaktion des Immunsystems führt zu einer allergischen Reaktion der Speiseröhre auf Bestandteile von Eiweissen (Proteinen) und zu Entzündungen. Die Eosinophile Ösophagitis (EoM) beginnt in der Regel ab dem zehnten Lebensjahr, betroffen ist etwa eine Person von 3000, drei Viertel sind männlich.

Als erfahrener Anbieter unterstützen wir Sie mit professionellen Filmproduktionen und Live Streamings.

- Imagefilme
- Produktfilme
- Industriefilme
- Eventfilme
- Schulungsfilme
- Employer Branding Videos

Mehr zu unseren Referenzen unter

www.smart-film.ch



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**

WISSEN TEILEN
SCHAFFT MEHRWERT



www.wissensplattform.kmsk.ch

Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein
Poststrasse 5, 8610 Uster

KONFLIKTE IN DER ARZT-PATIENTEN-BEZIEHUNG

«Gedacht heisst nicht immer gesagt, gesagt heisst nicht immer richtig gehört, gehört heisst nicht immer richtig verstanden, verstanden heisst nicht immer einverstanden, einverstanden heisst nicht immer angewendet, angewendet heisst noch lange nicht beibehalten.» (Konrad Lorenz)

Dieses Zitat fasst die Fallstricke einer ärztlichen Sprechstunde gut zusammen. Nicht umsonst nennen wir eine ärztliche Konsultation auch «Sprechstunde». Ist diese «Sprech»-Stunde gestört, entstehen Arzt-Patienten-Konflikte. Der gegenseitigen Deutung verbaler und nonverbaler Signale, die zwischen Ärztin und Patientin ausgetauscht werden, kommt dabei eine wichtige Funktion zu.

Die Arzt-Patienten-Beziehung

Die Arzt-Patienten-Beziehung stellt vielleicht das zentralste Element jeder medizinischen Therapie dar. Sie wird in vielen Publikationen beschrieben und bleibt wegen ihrer Komplexität und Besonderheit auch für erfahrene Ärztinnen eine Herausforderung, ja erfordert eine kontinuierliche Beziehungsarbeit und Selbstreflexion über die ganze Berufstätigkeit hinweg. Die Erwartungen an die Arzt-Patienten-Beziehung verändern sich und werden von vielen Faktoren beeinflusst: Sie sind Ausdruck der gesellschaftlichen Kultur wie auch der medizinischen Lehre mit ihrem jeweiligen Verständnis von Gesundheit und Krankheit. Der Generation der Ärzte und Ärztinnen, die heute das Pensionsalter erreichen, wurde in ihrer Aus- und Weiterbildung ein paternalistisches Verständnis des Arztberufes vermittelt. Gemäss diesem Modell wissen Ärztinnen dank ihrer medizinischen Expertise, was für ihre Patienten gut ist. Mit dem gesellschaftlichen

Wertewandel erwarten Patientinnen heute eine Beziehung auf Augenhöhe, in der sie eigenverantwortlich entscheiden, ob sie einen Behandlungsvorschlag annehmen oder ablehnen. Dem wird das heutige Modell des «Shared Decision Making» gerecht.

Fast alle Ärztinnen und Ärzte in der Schweiz sind Mitglied ihrer Standesorganisation¹ FMH. Damit sind für sie die ethischen Standesregeln verpflichtend. In der Standesordnung sind die Grundsätze der ärztlichen Berufsausübung und Standards für das Verhalten gegenüber Patientinnen und Patienten festgehalten. Voraussetzung für das Vertrauen der Patienten ist, dass Ärzte ihren Beruf sorgfältig und gewissenhaft ausüben. In der Behandlung respektieren sie die Persönlichkeit, den Willen und die Rechte der Patientin, und missbrauchen nie das Abhängigkeitsverhältnis, welches sich aus der ärztlichen Tätigkeit ergeben kann.

Konflikte zwischen Eltern von Kindern mit seltenen Krankheiten und Ärzten

Die Eltern sind in der Regel die prägenden Bindungspersonen für ihr Kind und empfinden die Bindung an ihr Kind als stärkste Bindung, die sie in ihrem Leben eingehen. Umgekehrt ist diese Bindung für die gesunde Entwicklung des Kindes existenziell. Eltern, deren Kinder an einer seltenen Krankheit leiden, befinden sich in einer ganz besonderen Situation, welche oft von Unsicherheit und anhaltend hoher Be-

lastung geprägt ist. Sie kämpfen für ihr Kind und würden in diesem Kampf ihr Leben hergeben. Meist sind sie auf die Unterstützung von mehreren Ärzten angewiesen, welche sie aus unterschiedlichen Perspektiven beraten, und unterschiedliche Persönlichkeiten sind. Gemeinsam ist diesen Ärztinnen und Ärzten, dass sie sich nicht auf ihre alltägliche Erfahrung abstützen und so Sicherheit vermitteln können. Auch für sie ist die Erkrankung des Kindes selten bis hin zur Herausforderung, dass eine exakte Diagnose nicht möglich ist. Unter diesen Umständen ist die Arzt-Patienten-Beziehung anspruchsvoll und auch konflikthanfälliger.

Konfliktmuster erkennen ...

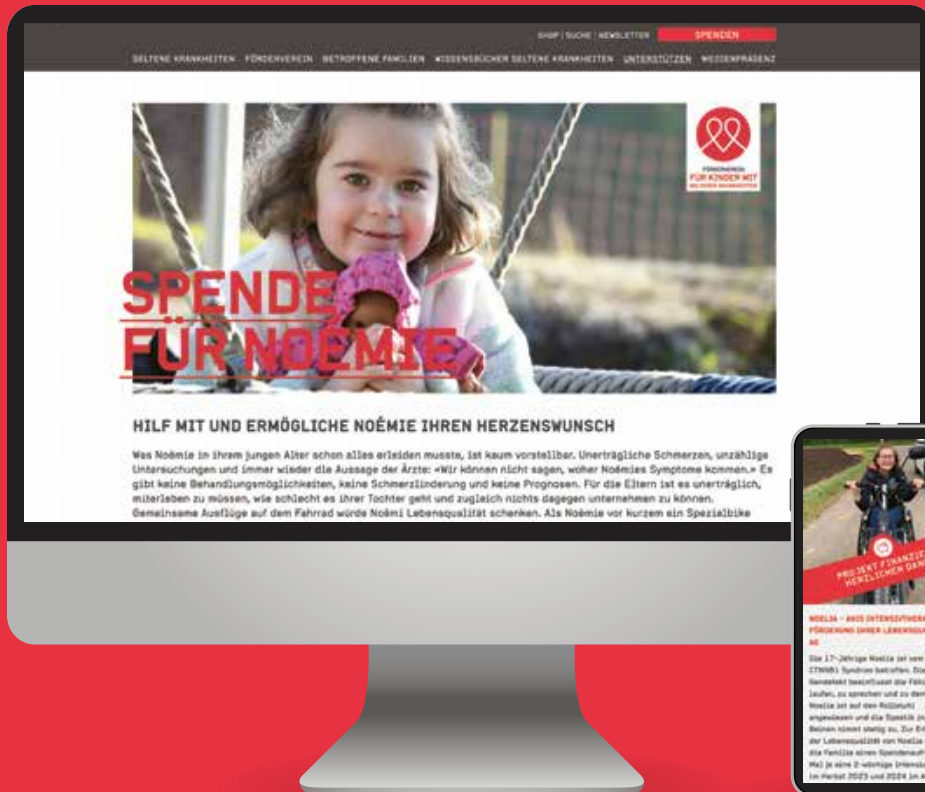
Gerade in besonders belastenden Lebenssituationen wünschen wir uns keine zusätzlichen Beziehungskonflikte. Das ist aber leider eine unrealistische Erwartung, auch für die Arzt-Patienten-Beziehung. Im Grundmuster gleichen sich zwischenmenschliche Konflikte – und auch ihre Bewältigungsmöglichkeiten. Wenn sich anbahnende Konflikte frühzeitig erkannt und angesprochen werden, kann mit einer erfolgreichen Bewältigung das Vertrauen wachsen.

Die moderne Forschung, unter anderem nach Peter Levine², dem Begründer der Traumarbeit «Somatic Experiencing» zeigt, dass wir in Situationen von Überforderung auf uralte Muster zurückgreifen. Diese äussern sich zuerst in einer Körperwahrnehmung.

CROWDFUNDING FÜR DEIN KIND!



FÖRDERVEREIN
FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN



LIEBE ELTERN VON KINDERN MIT SELTENEN KRANKHEITEN

Manchmal erfordert es erhebliche finanzielle Mittel, um Therapien, Hilfsmittel oder Mobilitätshilfen zu ermöglichen, die weder von der IV, noch von der Krankenkasse gedeckt werden. Deshalb möchten wir euch ermutigen, das Crowdfunding des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten in Anspruch zu nehmen, um eurem Kind mehr Lebensqualität zu schenken. Als erstes meldet ihr euch auf unserer Website im KMSK Familien-Netzwerk an. Danach sendet ihr bitte eine Mail an info@kmsk.ch, damit wir euch das Anmelde-Formular für das Crowdfunding zustellen können. Wir unterstützen Projekte von bis zu CHF 10 000, die einen nachhaltigen Nutzen für betroffene Kinder in der Schweiz unter 18 Jahren ausweisen! Euer Projekt wird während 100 Tagen auf unserer Plattform erscheinen. In diesem Zeitraum sendet ihr den Projektlink an Freunde und Bekannte, um diese zum Spenden zu motivieren. Auch wir bewerben euer Projekt aktiv auf unseren Social-Media-Kanälen.

Wir freuen uns, gemeinsam mit euch euer Ziel schnell zu erreichen!

Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein
Poststrasse 5, 8610 Uster
T +41 44 752 52 52, info@kmsk.ch
www.kmsk.ch
www.wissensplattform.kmsk.ch



UNTERSTÜTZEN SIE IHR PERSÖNLICHES HERZENSPROJEKT

Hier finden Sie eine Übersicht der aktuellen
Familien-Crowdfunding-Projekte.



«In einer Sprechstunde begegnen sich keine Helden – <nur> Menschen.»

DR. MED. YVONNE GILLI

So ist «das schlechte Bauchgefühl» ein Frühwarnsystem, auf das wir bei sich anbahnenden Konflikten oft reflexartig und noch unbewusst mit Rückzug, Abwehr oder Angst reagieren. Leider gilt das nicht nur für Eltern in belasteten Situationen, sondern auch für die Ärztin unter Stress, auch wenn sie die Eltern in sich anbahnenden Konflikt professionell begleiten sollte.

... und frühzeitig reagieren

In der Sprechstunde gelingt es oft wegen Zeitdruck, Anspannung oder schlicht auch Erschöpfung nicht, die geeigneten Worte zu finden. Das ist normal. In der Ärztinnen-Patientinnen-Beziehung begegnen sich nicht Helden, «nur» Menschen. Einige Empfehlungen können hilfreich sein:

- Bereiten Sie sich auf die Konsultation vor und schreiben Sie sich Ihre Fragen, Ängste, Wünsche und Erwartungen auf.
- Lassen Sie sich von einer Person Ihres Vertrauens begleiten und klären Sie mit ihr vorgängig, welche Unterstützung Sie sich von ihr erwarten.
- Klären Sie bereits bei der Anmeldung, wie viel Zeit für die Konsultation geplant ist – und schätzen Sie ab und sagen Sie, wie viel Zeit Sie brauchen.
- Wagen Sie nach einer unbefriedigenden Konsultation eine Rückmeldung und formulieren Sie möglichst konkret, was Sie enttäuscht oder beunruhigt hat.
- Sie wählen den Arzt ihres Vertrauens! Sie haben das Recht auf einen Arztwechsel im Rahmen des Möglichen – aber brechen Sie die Brücken in schwierigen Situationen nicht ab, bevor Sie eine neue Ärztin gefunden haben.

Empathie und Professionalität

Ein zentrales Element einer tragfähigen Arzt-Patienten-Beziehung ist

die Verbindung von Professionalität und Empathie. Empathie kann als Fähigkeit verstanden werden, das zu empfinden, was der Patient (oder die Eltern des kranken Kindes) gerade empfinden³. In der Begegnung mit den Eltern von Kindern mit seltenen Krankheiten bedeutet das, dass die behandelnde Ärztin an sich selbst wahrnehmen kann, wie sich der seelische Schmerz der Eltern oder das Leiden des Kindes anfühlt. Die Fähigkeit zur Empathie nimmt bei Ärzten im Lauf der Ausbildung eher ab als zu³, vielleicht weil die Konfrontation mit vielen schweren Schicksalen auch eine innere Distanzierung zur Folge hat. Darum wird heute in der Ausbildung wieder mehr Wert daraufgelegt, die Beziehungsfähigkeit der angehenden Ärztinnen zu schulen. Die Fähigkeit zur Empathie ist eine berechtigte Erwartung der Eltern an ihre Ärzte, ohne die sich kaum Vertrauen aufbauen lässt. Sie ist aber keine Selbstverständlichkeit.

Konflikteskalation

Eskaliert ein Konflikt mit einem behandelnden Arzt oder einer behandelnden Ärztin, sind meistens mangelnde und missverständliche Kommunikation die Ursache, deutlich seltener Behandlungsfehler. Es lohnt sich, dass sich die betroffenen Eltern Unterstützung holen. Diese kann je nach Situation unterschiedlich sein und wird von verschiedenen Organisationen angeboten:

- Alle kantonalen Ärztesellschaften haben eine Schlichtungskommission, manchmal auch Ehrenrat genannt, an die sich Betroffene wenden können.
- Patientenorganisationen, wie Patientenstelle Schweiz oder die Schweizerische Patientenorganisation SPO bieten sowohl Vermittlungsdienste als auch rechtliche Hilfe an.
- PROCAP ist die grösste Organisa-

tion in der Schweiz für Menschen mit Behinderung und bietet unter anderem auch Rechtsberatung an.

- Familien- und Sozialberatungsstellen auf Gemeinde- und Kantonebene bieten ebenfalls Hilfestellungen.

Eine Konflikteskalation stellt eine maximale zusätzliche Belastung für betroffene Eltern und deren Kinder dar, sodass die Kraft und der Handlungsspielraum gerade in diesen Situationen oft eingeschränkt sind. Es lohnt sich deshalb, sich vorsorglich einen Plan zu machen, wo und mit welcher Unterstützung im Falle einer Eskalation Hilfe gefunden werden kann.

DR. MED. YVONNE GILLI

Präsidentin der Verbindung der Schweizer Ärztinnen und Ärzte

¹ Standesordnung FMH; URL: <https://www.fmh.ch/files/pdf29/standesordnung-fmh.pdf>

² siehe auch Somatic Experiencing (SE), Deutschland e.V. URL: <https://www.somatic-experiencing.de/was-ist-somatic-experiencing/peter-levine-und-die-geschichte-von-se/>

³ Bornemann-Cimenti, H., Lang-Illievich, K. (Hrsg.): Schmerz im Fokus – ein biopsychosozio-kulturelles Phänomen (S. 107–116). Wien: Maudrich Verlag



MUT, BEHARRLICHKEIT UND EIN GUTES BAUCHGEFÜHL WEISEN DEN WEG

Ist ein Kind von einer seltenen Krankheit betroffen, sind unzählige Untersuchungen, Gentests und wiederkehrende Arztbesuche nötig. Als wäre alles nicht schon schwierig genug, stellen sich oft Ärzte und bürokratische Hürden in den Weg. Ellas Familie hat ihren Weg durch diese schwierigen Zeiten gefunden, indem sie die Situation in die Hand genommen hat und hartnäckig gegenüber Behörden und Ärzten blieb.



Ellas Haus liegt idyllisch. In einem ruhigen Quartier – weg von Stadtlärm, Chaos und Unruhe. Beim Durchschreiten des Gartentors wird man von einem Anblick begrüsst, der auf ein liebevolles Heim hinweist: Ein gepflegter Garten, Hühner in einem kleinen Gehege und vor der Eingangstür stehen die von Hand bemalten Namensschilder der Familie. Einfache, liebevoll gestaltete Plaketten.

Es ist Naila (8), Ellas ältere Schwester, die mir die Tür öffnet. Sie wirkt zurückhaltend, sie kennt mich nicht, aber sie weiss, weshalb ich hier bin. Wegen Ella. Oft waren fremde Menschen wegen Ella zu Besuch. Ellas Geschichte hat die Familie geprägt und sie zu einem noch engeren und liebevolleren Verbund vereint. Und der Zusammenhalt ist in jeder Ecke des Hauses spürbar, wie ein unsichtbarer Faden, der alle verbindet. Schicksalsschläge prägen. Bedingungslose Liebe bindet.

Noah (11), der Älteste, und Naila (8) sind auf dem Sprung ins Hallenbad und verabschieden sich gleich von mir. Ellas Eltern, Sonja und Sebastian, setzen sich mit mir an den hölzernen Küchentisch. Ella (5) gesellt sich zu uns und spielt auf dem Fussboden mit ihrem Spielbauernhof. Sie liebt Tiere und geht beim Spielen respektvoll mit ihnen um, als wären es kleine schützenswerte Wesen, die einen behutsamen Umgang erfordern. Sie weiss, was Zerbrechlichkeit bedeutet, Ella musste es in ihrem zarten Alter schon früh erleben.

Ella ist zierlich, ihre grossen braunen Augen verstecken sich hinter Engelslocken und einer dicken Brille, die mit einem Band befestigt auf ihrer Nase liegt. Sie trägt eine speziell für sie zusammengestellte Brille, wie mir die Eltern später erzählen. Kinderbrillen für spezielle Gesichtsformen sind schwierig zu finden, gefunden wurden sie über Umwege in Südkorea – dank vielen Recherchen, Beharrlichkeit und durch unerwartete Bekanntschaften, die gute Tipps geben und zum Glück verhelfen.

Ella ist anders, das weiss sie. Wer aber Ella kennenlernt, wird durch ihre Sensibilität, ihre einnehmende fröhliche Art und ihre Wissbegierde beeindruckt. Mich hat sie vom ersten Augenblick an verzaubert. Eine gute Seele, die kennengelernt und gehört werden muss. Und sie bringt sich während unseres Gespräches immer wieder ein – auf behutsame und sensible Art. Sie überrascht jedes Mal.

Von schwierigen Anfängen und unerschütterlichem Glauben
Ella war geplant und von Herzen gewollt. Die

ersten beiden Schwangerschaften verliefen reibungslos, weshalb sich Sonja und Sebastian keine Sorgen machten. Die ersten Unsicherheiten kamen bei einer Routineuntersuchung beim Frauenarzt, wie Sonja erzählt: «In der Schwangerschaft ging es mir gut und ich hatte keinerlei Beschwerden. Bei einer Ultraschalluntersuchung bemerkte der Frauenarzt eine Unstimmigkeit in den Röhrenknochen. Niemand wusste, was dies bedeutet, auch der Frauenarzt nicht. Kurz vor Ellas Geburt gingen wir ans Unispital Zürich (USZ) und ins Kantonsspital Frauenfeld, wo zusätzliche Ultraschalluntersuchungen Klarheit verschaffen sollten. Die Ungewissheit blieb, denn die einzige Erkenntnis war, dass Ella ein grosses Herz und einen grossen Kopf hatte. Die Ärzte waren ratlos und wussten nicht, was uns erwarten würde. Als Eltern waren wir sehr verunsichert und dennoch hatten wir ein Urvertrauen, dass alles gut kommt.» Und es kam gut, denn Ella erblickte das Licht des Lebens. Und auch wenn ihr Aussehen darauf hindeutete, dass ihr Körper anders war und etwas nicht stimmte, so lebte sie und zauberte sich im Nullkommant in die Herzen der Familie.

Doch die Ungewissheit blieb. Die Ärzte waren auch nach Ellas Geburt ratlos. Ella sah anders aus, das Downsyndrom wurde schnell ausgeschlossen und auch erste Tests brachten keinen Aufschluss. Ella ging nach Hause, und Sonjas Hebamme unterstützte die Familie, wo sie nur konnte – moralisch wie auch fachlich. «Die Hebamme war ein Segen, weil sie uns nicht nur gute Tipps gab und uns an die Nephrologische Abteilung des Spitals verwies und uns mit Rat und Tat unterstützte. Eine Osteopathin half uns auch mit unseren beiden gesunden Kindern, die verunsichert der neuen Familiensituation entgegenblickten. Hinzu kam, dass Ella im ersten Jahr fast ununterbrochen weinte, wieso, wissen wir nicht, vermutlich wegen ihrer Seh- und Hörbehinderung. Sie konnte die Welt um sich herum nicht wahrnehmen. Die Osteopathin hat uns in schwierigen Zeiten geholfen. Sie hat uns zuhause besucht und uns allen starken Halt gegeben, wie auch die Mütterberatung, die uns immer empfohlen hat, auf unser Bauchgefühl zu hören und Antworten von Ärzten einzufordern. Dieser Rat war wertvoll, denn unser Bauchgefühl führte uns durch schwierige Zeiten und gab uns auch den Mut, schwierige Entscheidungen zu treffen», so Sonja.

Ein gutes Bauchgefühl hilft

Es folgten weitere Untersuchungen, ein einwöchiger Aufenthalt im Spital Winterthur und genetische Tests im Kinderspital bei Ella sowie den Eltern. «Jeder Brief, der ins Haus flatterte,

war von Sorge begleitet. Wir hatten immer darauf bestanden, dass wir die Berichte jeder ärztlichen Abklärung, die zum Kinderarzt ging, in Kopie erhielten. Wir wollten verstehen, mitreden, mitentscheiden können. Wir haben nächtelang recherchiert, um die teils kryptische Sprache der Befunde zu verstehen», sagt Sebastian und ergänzt: «Wir tappten so lange im Dunkeln und wussten nicht, welcher Weg einzuschlagen war, um mehr über Ellas Krankheit zu erfahren. Beim ersten Kinderarzt stiessen wir auf viel Unverständnis, weshalb wir den langjährigen Kinderarzt wechselten. Wir befolgten den Rat: «Hört auf euer Bauchgefühl» – und, dies haben wir auch beherzigt, was sich immer auszahlt hat. Denn mit einem Spitalwechsel kam bald die Erkenntnis, dass Ella nicht gut sehen konnte. Sie hatte eine Sehbehinderung von –11 Dioptrien und weitere Augenanomalien.» Nach der ersten Diagnose erfolgte die Suche nach einer passenden Babybrille, die auf Hinweis eines Bekannten in Südkorea gefunden wurde. «Manchmal helfen die vielen Gespräche mit Freunden, Bekannten oder Betroffenen, die Lösung zu finden. Und dies ist uns mit der Babybrille passiert. Für Ella war es als Baby nicht einfach, mit der neuen Situation umzugehen, aber mit der Zeit hat sie sich damit abgefunden. Die Brille war nun ein Teil von ihr.»

Ein gutes halbes Jahr später kam die lang ersehnte Diagnose: Ella hat das Marshall-Syndrom. Auf die vielen Fragen hatte man endlich eine Antwort gefunden. Und plötzlich ging alles schnell. Jetzt wurden vorgängige Berichte nochmals konsultiert und man erkannte, dass Ella doch eine Hörbeeinträchtigung hatte, weshalb sie mit zwei Hörgeräten versorgt werden musste. Mit dem Aufgleisen der genetischen Tests kamen auch die ersten ernüchternden Momente: Die Krankenkasse und die IV wollten die Kosten nicht übernehmen. «Es war der Anfang vieler unschöner Momente, die wir im administrativen Dschungel erleben mussten», so Sebastian, «die Situation in der Familie ist schwierig genug. Wenn dann bürokratische Hürden dazukommen, fühlt man sich nur noch hilflos. Grosse Unterstützung durften wir von der Procap-Rechtshilfe für behinderte Menschen erfahren, die uns fachmännisch sehr gut beraten hat. Wir haben gegen jede Kostenabweisung einen Rekurs eingelegt und blieben beharrlich, dies hat sich schlussendlich ausgezahlt», erklärt Sebastian weiter. Weshalb betroffene Familien immer so hohe administrative Hürden bewältigen müssen, wissen auch Sonja und Sebastian nicht zu beantworten. Eigentlich wäre Unterstützung, nicht Verhinderung nötig.

Unerwartete Schicksalsschläge

Mit Ellas Diagnose folgten weitere Untersuchungen und mit zwei Jahren musste sie sich aufgrund eines Nierenreflux einer Nierenoperation unterziehen. Als wäre es für die Familie nicht schon schwer genug, kam kurz nach Ellas Operation die nächste Hiobsbotschaft: Der älteste Sohn Noah (damals 6 Jahre alt) erkrankte schwer an Purpura-Schönlein-Henoch, einer Gefässentzündung, die zwar mit einer grossen Operation verbunden war, aber keine genetische Krankheit war. Noah musste viele Medikamente nehmen und blieb fast zwei Monate im Spital und war monatelang massiv beeinträchtigt. Ein harter Schlag für alle, dennoch blieben die Eltern positiv eingestellt. «Die Kinder geben uns Kraft, auch unsere Eltern, die uns immer zur Seite stehen», bestätigt Sonja.

Auch für Naila war es nicht einfach, sie entwickelte eine grosse Trennungsangst. Zu Ella ist Naila aber immer sehr liebevoll. Die Angst der Eltern, dass die gesunden Kinder zu kurz kommen, ist allgegenwärtig. Vielleicht spüren es die Kinder, weshalb alle drei Geschwister immer zueinander schauen und sich gegenseitig schützen – jedes auf seine eigene liebevolle Art.

Ella im Alltag

Ella besucht den Kindergarten und hat viele Freunde. Sie spielt gerne, ist aufgeweckt und immer liebevoll zu ihren Mitmenschen, auch dann, wenn ihr Aussehen für taktlose Bemerkungen sorgt. Das immer wiederkehrende Anstarren fremder Menschen verunsichert sie. Wiederholt fragt sie die Mutter, weshalb sie so angestarrt wird. Geschützt und geschätzt wird sie von ihren Kindergarten-Freund*innen. «Im Kindergarten haben die Lehrpersonen die Kinder mit Hilfe einer externen Therapeutin für Ellas Situation sensibilisiert und Empathiestunden durchgeführt. Einmal durften alle Kinder ein Hörgerät anziehen, um zu spüren, wie es Ella täglich ergeht. Dies ist eine schöne Form von Inklusion gegenüber Kindern mit einem Handicap», weiss Sonja und ergänzt: «Auch an einem Elternabend durften wir Auskunft über Ellas Situation geben, was wir als betroffene Eltern sehr geschätzt haben.» Im Sommer 2023 kommt Ella in die Schule. Zu hoffen ist, dass auch die älteren Schüler*innen respektvoll mit ihr umgehen werden.

Der grosse Rat an alle: Wehrt euch und seid kritisch!

Ellas Geschichte war aus ärztlicher und bürokratischer Sicht eine Odyssee. Sonja und Sebastian haben nächtelang nach Informationen gesucht, um sich Klarheit über ihre recht-



liche Situation zu verschaffen. Die grosse Unterstützung kam mit Procap (procap.ch). Sie haben sich als Eltern oft alleine gefühlt. «Die IV und Krankenkassen sagen meistens a priori zu allem nein – bleibt hartnäckig und versucht es immer wieder! Holt euch bei Rekursen auch die Unterstützung von Procap. Sprecht mit betroffenen Eltern, recherchiert und seid offen für Gespräche, das hilft und eröffnet neue Perspektiven. Und sagt als Eltern immer, was ihr denkt, seht den Rat der Ärzte nicht als absolute Wahrheit, sondern bleibt kritisch. Hinterfragt, recherchiert, holt Zweitmeinungen ein und hört vor allem auf euer Bauchgefühl!», rät Sonja. «Dank des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten haben wir eine grosse Unterstützung erfahren und eine neue Familie gefunden».

Die vielen Internet-Recherchen haben Ellas Familie bis nach Schweden geführt. Sonja ist hier auf eine Familie gestossen, deren Mutter und Kinder auch das Marshall-Syndrom haben. Die Mutter ist heute Lehrerin. «Das macht mir Hoffnung, dass Ella eines Tages ein ganz norma-

les und selbstbestimmtes Leben führen kann», hofft Sonja. «Ich bin davon überzeugt, dass Ella ihren Weg gehen wird und sich ihre Wünsche erfüllen werden, weil ein so wunderbarer Mensch ein grossartiges Leben verdient hat.»

TEXT: GRAZIA GRASSI
FOTOS: PETRA WOLFENBERGER



KRANKHEIT

Das Marshall-Syndrom ist eine Bindegewebsstörung. Sie tritt bei etwa 1 von 1 000 000 Menschen auf und ähnelt dem Stickler-Syndrom durch Mittelgesichtshypoplasie, Augenanomalien und Schwerhörigkeit. Betroffene Menschen sind meist minderwüchsig und zeigen ausgeprägte faciale Dysmorphien auf.

«KINDER UND JUGENDLICHE SIND IM SOZIALVERSICHERUNGSRECHT UND IN DER POLITISCHEN DISKUSSION ZU WENIG AUF DEM RADAR»

Melanie Baran ist Leiterin der Sozialberatung des Universitäts-Kinderspitals Zürich. Sie und ihr Team stehen Eltern mit kranken Kindern in schwierigen Situationen zur Seite und unterstützen sie dabei, sich im Dschungel der Sozialversicherungen durchzuschlagen.

Mit welchen rechtlichen und sozialversicherungsrechtlichen Fragen sehen sich Eltern von Kindern mit einer seltenen Krankheit konfrontiert? Es kommt sehr auf die individuelle Situation an. Benötigt ein Kind medizinische Behandlungen, stellt sich die Frage, ob die Invaliden- oder die Krankenversicherung dafür aufkommen muss. Weiter muss geklärt werden, in welchem Umfang weiterführende Behandlungen und Therapien gedeckt sind. Die Invalidenversicherung führt eine abschliessende Liste der anerkannten Geburtsgebrechen, auch Kinder mit einer seltenen Krankheit können daher möglicherweise bei der Invalidenversicherung angemeldet werden. Das bedeutet aber, dass eine Diagnose bekannt sein muss, was gerade bei einem Kind mit einer seltenen Krankheit erst nach längerer Zeit mit vielen Abklärungen der Fall sein kann.

Daneben beschäftigen die Familien noch viele weitere Fragen. Zum Beispiel, wie aufwendig die Pflege und Betreuung des Kindes sein wird. Ob es deshalb zu Arbeitsausfällen kommen wird, und was in diesem Zusammenhang die Arbeitgebenden und Arbeitnehmenden für Rechte und Pflichten haben. Seit zwei Jahren besteht unter bestimmten Voraussetzungen für berufstätige Eltern die Möglichkeit, einen 14-wöchigen Betreuungsurlaub anzumelden. Die Anspruchsvoraussetzungen sind jedoch sehr hoch gesetzt, weshalb es in der Praxis lei-

der nicht immer einfach ist, diesen Urlaub zu erhalten.

Ausserdem stellen sich betroffene Familien die Frage, wie sie ihr Leben und ihren Alltag mit ihrem kranken Kind gestalten möchten. Kommt eine Fremdbetreuung des Kindes ausser Haus in Frage, und wer könnte diese übernehmen? Hat das Kind allenfalls Anspruch auf eine Hilflosenentschädigung der IV, mit welcher die Betreuungskosten, zum Beispiel eine Kindertagesstätte oder eine Betreuungsperson, teilweise gedeckt werden können? Insgesamt sind es ganz viele Punkte, die es zu klären gilt, und die wie Zahnräder ineinandergreifen müssen.

Wie gut zugänglich und verständlich sind die verschiedenen Informationen darüber, auf was ein krankes Kind Anspruch hat? Die Informationen sind gut zugänglich – sofern den Eltern bekannt ist, wonach sie suchen müssen.

Verwirrend ist, dass bei der Invalidenversicherung jede Leistung separat angemeldet werden muss. Die versicherte Person respektive deren Familie muss alles von sich aus beantragen – und zuvor in Erfahrung bringen, welche Leistungen anspruchsberechtigt sind. Bestimmte verfügte Leistungen müssen die Familien proaktiv rückfordern (z.B. Reisekosten oder Hilflosenentschädigung). Es besteht somit immer eine Holschuld der Familie. Nebst den emotionalen Belastungen und organi-

satorischen Fragen, welche die Eltern bewältigen müssen, kommt viel Administratives hinzu. Bevor die Eltern aufgrund dieser Mehrfachbelastung aufgeben, sollten sie frühzeitig Unterstützung durch eine Beratungsstelle in Anspruch nehmen.

Wichtig zu wissen ist, dass die Invalidenversicherung eine Beratungspflicht hat. Neu wurde ein Case Management für komplexe Fälle eingeführt. Auch die Krankenkassen können zu vielen Themen Auskünfte erteilen. Es ist zudem hilfreich, wenn die involvierten Fachpersonen die Familien auf Leistungen der Versicherungen und Beratungsangebote hinweisen. Online finden sich viele Informationen. So ja auch die neue Wissensplattform des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten, die super ist! Grundsätzlich sind kranke Kinder und Jugendliche im Schweizer Sozialversicherungssystem respektive in der politischen Diskussion aber noch zu wenig auf dem Radar.

Wie gelingt es den Familien, den Überblick zu bewahren? Ein guter Überblick ist entscheidend. Ich empfehle deshalb, zu Hause eine gut strukturierte Ablage zu erstellen. Alle Dokumente wie Anfragen, Berichte, Rechnungen, usw. müssen aufbewahrt werden. Das bedeutet für die Familien, auch im administrativen Bereich immer dranbleiben zu müssen mit Briefpostöffnen, einordnen, Anfragen beantworten, Rückforderungen einreichen, nachfragen, wenn

etwas nicht klar verständlich ist usw. Obwohl dies anstrengend ist, ist es nötig, da es unter Umständen um Geld geht, das der Familie zusteht. Spätestens wenn das Kind älter wird und es Richtung Jugend- und Erwachsenenalter geht, lohnt es sich, fachliche Unterstützung in Anspruch zu nehmen, damit die Weichen für die Ausbildung oder berufliche Eingliederung gestellt werden können. Denn mit der Volljährigkeit können neue Ansprüche und somit Leistungen hinzukommen, die rechtzeitig beachtet werden müssen.

Meiner Erfahrung nach ist die Auseinandersetzung mit all diesen Fragen ein Lernprozess, und mit der Zeit werden die Familien immer versierter. Denn es darf nicht vergessen werden, dass Familien mit einem kranken Kind über viele, oft unbewusste Ressourcen, verfügen. Lohnend sind auch der Austausch und die Vernetzung mit Familien, die sich in einer ähnlichen Situation befinden.

Was können Eltern tun, wenn Leistungen weder von der Krankenkasse noch von der IV übernommen werden? Grundsätzlich kommen entweder die Grundversicherung der Krankenkasse oder die Invalidenversicherung für medizinisch notwendige Behandlungskosten und Therapien auf. Es bestehen jedoch Lücken. Sowohl die Invalidenversicherung als auch die Krankenkassen bezahlen Hilfsmittel oder experimentelle Therapien oftmals sehr limitiert oder gar

nicht. Familien, die beispielsweise aus dem Ausland in die Schweiz gekommen sind, haben unter Umständen keinen Anspruch auf Leistungen der Invalidenversicherung. In solchen Situationen müssen die Familien die Kosten selber übernehmen oder ein Gesuch an eine Stiftung stellen. Wir haben auch schon erlebt, dass Familien ein Crowdfunding machten, um Geld für eine Behandlung im Ausland zu sammeln.

Wohin können sich Eltern wenden, wenn sie die Diagnose für ihr Kind erhalten haben? Erste Ansprechperson ist stets der behandelnde Arzt oder die behandelnde Ärztin des Kindes. In einer ersten Phase nach der Diagnosestellung hilft es betroffenen Eltern häufig auch, wenn sie Kontakte zu Familien, die einen ähnlichen Weg gehen, knüpfen und sich mit ihnen über ihre Erfahrungen austauschen.

MELANIE BARAN
Leiterin Sozialberatung, Universitäts-
Kinderspital Zürich – Eleonorenstiftung



DIE AUGENKRANKHEIT VON AMÉLIE UND JONAS FRISST ENERGIE

Die Krankheit von Amélie und Jonas ist so selten, dass sie noch nicht einmal einen Namen hat. Sie betrifft zwar die Augen, greift aber vor allem auch die Energie der Kinder an. Die Familie aus St. Gallen versucht, ihren Alltag mit digitalen Wochenplänen zu bewältigen – und mithilfe der zwei Ziegen Max und Moritz.



Amélie (9) und Jonas (11) sitzen am Tisch der Familienwohnung in einem ruhigen Quartier in St. Gallen. Vor ihnen liegen die Tablets, die ihnen die IV finanziert hat. Sie betrachten ihren Wochen- und Stundenplan, der mit Bildern illustriert und grosser Schrift gestaltet ist. Man würde nicht denken, dass die Kinder in ihrer Sehkraft eingeschränkt sind. Und doch: Amélies Sehkraft liegt bei 70 bis 80 Prozent, jene von Jonas sogar bei lediglich 50 bis 60 Prozent. Er trägt zwar eine Brille, sie korrigiert jedoch nur die zusätzliche Kurzsichtigkeit.

Dass Jonas eine noch durchaus ernstzunehmende Sehschwäche hat, hat sich zufällig bei einer normalen Augenkontrolle im Februar 2020 herausgestellt. Der Augenarzt überwies ihn auf einen Verdacht hin in eine Augenklinik, wo eine Netzhautverdickung festgestellt wurde. Es folgte eine genetische Untersuchung. Dabei wurden über 40 Gene analysiert, was zwei Jahre dauerte. Auch Amélie ist von der Krankheit betroffen. Sie muss entstanden sein, als die Gene der Eltern aufeinander getroffen sind, denn weder Vater noch Mutter oder deren Familie sind selbst davon betroffen. Überhaupt ist die Krankheit so selten, dass sie bis jetzt noch nicht einmal einen Namen hat. Ärzte und Familie sprechen von einer «seltenen genetisch bedingten Netzhauterkrankung im Bereich der Makula».

Genauer betrachtet zeigt sich diese so: Die Proteine in der Makula der Kinder – also in jenem Teil des Auges, in dem die Sehzellen besonders dicht angeordnet sind und der für das schärfste Sehen verantwortlich ist – sind die Proteine vermutlich falsch zusammengesetzt. Während ein gesunder Mensch seinen Blick fokussieren und scharf stellen kann, ist dieser Teil bei Amélie und Jonas verschwommen. Um das auszugleichen, baut sich ihr Gehirn mit den Teilen rundherum und mithilfe minimaler Kopfbewegungen selbst ein ganzheitliches Bild zusammen. Das heisst: Die Kinder sehen zwar schlussendlich alles, brauchen dafür aber unglaublich viel Energie. Operativ kann das nicht korrigiert werden, höchstens Genmaterial in die Makula zu spritzen wäre theoretisch möglich; wenn die Forschung so weit wäre. Im Moment muss sich die Familie mit jährlichen Kontrollen bei Fachärztinnen begnügen. Dort wird ein OCT der Makula erstellt, welches Schnittbilder des Augenhintergrundes in hoher Auflösung ermöglicht und in grösseren Zeitabständen wird u.a. ein multifokales Elektroretinogramm durchgeführt – ein diagnostisches Hilfsmittel zur Untersuchung der Netzhautfunktion.

Sinkende Lebensfreude

Für die Eltern Daniela und Philippe erklärte sich mit der Diagnose vieles. Besonders Jonas brauchte früher immer einen längeren Mittagschlaf, war vor allem im emotionalen Bereich verzögert und wurde deshalb auch später eingeschult als andere Kinder.

In der Basisstufenzeit (Kindergarten bis Ende 2. Klasse) erlebten Amélie und Jonas hilfreiche Unterstützung von den Lehrpersonen in der öffentlichen Schule, und eine heilpädagogische Lehrperson der «Obvita» begleitete sie. Die Wochenplanung gestaltete sich so, dass die Wochenenden in der Wohnung verbracht wurden und der Fokus unter der Woche auf der Schule und einem Hobby lag. Ab dem Sommer 2022 entwickelten sich die Kinder weiter, sodass sie mehr ausserhäusliche Aktivitäten und Freundschaften pflegen wollten. Die Balance im Energiehaushalt aufrechtzuerhalten, gestaltete sich immer schwieriger. Die Schule bemühte sich, Anpassungen umzusetzen, welche kleine «Notentlastungen» brachten.

Zu Hause zeigte Amélie ihre Überforderung immer mehr mit Ausrastern und fehlender Kooperation. Jonas war zunehmend introvertierter und seine Lebensfreude sank kontinuierlich. Beide wollten in der Schule ihre Leistungen erbringen, merkten aber, dass sie es nicht mehr schafften. Der zunehmende Druck wirkte sich auf das Selbstwertgefühl negativ aus.

Für eine grosse Entlastung der Familie sorgte im April 2023 der Wechsel von der öffentlichen in die private «Primaria»-Schule, die nach der Montessori-Pädagogik lehrt. Sie bietet eine Struktur, welche durch feste Unterrichtszeiten, Spielphasen und Angeboten im sportlichen und kreativen Bereich individuellere Stundenpläne ermöglicht. Sie lernen dort viel mit Projekten, sind oft draussen und machen Ausflüge. Ausserdem gibt es keine Hausaufgaben, und wenn dann höchstens spielerische. Damit fällt ein grosser Druck von der Familie, und der entschleunigte Stundenplan fordert weniger Energie von den Kindern, die zuvor vollständig in die Bewältigung der Schule floss. Die Freude am Lernen ist wieder da!

Finanziell ist die neue Schule hingegen eine grössere Herausforderung, denn die Kosten müssen von der Familie selbst getragen werden. Während Philippe in einem 80-Prozent-Pensum als Bauingenieur arbeitet, ist Daniela zu 40 Prozent als Lehrperson in der Pflege angestellt. Ihre Kenntnisse halfen ihr, zu erkennen, wie gross eigentlich die pflegerische Arbeit ist, die

«Mir geht es um die Wertschätzung, die ich damit für den Alltag und die Zusatzbelastung erhalte. Das wirkt sich auch auf die Kinder aus.»

DANIELA, MUTTER VON AMÉLIE UND JONAS

sie auch zu Hause verrichten muss: «Die ganze Power der Kinder ging immer in die Schule. Und da sie sich auswärts immer zusammenreissen, entlud sich der gesamte Frust danach zu Hause. Ich dachte: «Sorry, aber ich mache eigentlich pflegerische Arbeit zu Hause, muss schon immer schauen, dass alles mit Arbeit und Schule aufgeht, und dann zieht sich ein 10-jähriges Kind noch nicht einmal selbst an.» Deshalb hat sich Daniela bei «Arana Care» angemeldet. Ein Dienst, der es pflegenden Angehörigen erlaubt, sich von der Organisation anstellen zu lassen und für ihre tägliche Arbeit innerhalb der eigenen Familie eine kleine Entschädigung und eine Entlastung im Rollenverständnis zu erhalten. Daniela geht es dabei aber nicht in erster Linie um das Geld, sondern vor allem um die Wertschätzung, die sie für den Alltag und die Zusatzbelastung erhält. «Das wirkt sich wiederum auch auf die Kinder aus», sagt sie.

Im Rahmen von «Arana Care» arbeitet Daniela auch mit einem digitalen Tool. Darin können – und müssen – Pflegeberichte und so weiter eingetragen werden. Das hilft schlussendlich auch ihr, da sie so einen Überblick und Zugriff auf alle Unterlagen und Dateien hat, wenn sie sie braucht. Gedanken um die Datensicherheit macht sie sich nicht: «Die Tools sind ja geprüft. Ausserdem sind die Daten jetzt nicht wahnsinnig heikel, es sind keine Bilder der Kinder mit dabei, und die Berichte müssen ja so oder so weitergegeben werden.»

Mehr Empathie, bitte!

Privat versuchen Daniela und Philippe, alle wichtigen Dinge wie Termine, Informationen, Abmachungen mit z.B. Ärzten, Lehrpersonen, und so weiter in einem Word-Dokument festzuhalten. Dabei verliere man aber schnell den Überblick. Hierfür würde ihnen ein umfassenderes digitales Tool den Alltag sehr erleichtern. Eines, in dem Berichte, Dateien oder Konversationen

geordnet abgelegt und Notizen erfasst werden können, und das einen im besten Fall auch noch an Termine erinnert. Bisher haben sie ein solches jedoch noch nicht gefunden, sollte es denn eines geben.

Noch dringender als ein umfassendes digitales Pflegeetool wünscht sich Daniela jedoch mehr Empathie bei der Diagnoseübermittlung von Seiten der Spitäler. Als es um das Resultat der genetischen Untersuchungen, und damit endlich um eine konkrete Diagnose ging, wollten die Eltern einen Termin im zuständigen Universitätsspital in Bern. «Für uns war es wichtig, dass wir beide die Diagnose aus einem Mund hören und direkt unsere Fragen dazu stellen können. Schliesslich geht es um die Zukunft unserer Kinder. Aber das Spital wollte uns nur einen Telefonanruf anbieten, nicht einmal einen Zoomcall mit Video war möglich, sodass man sich wenigstens hätte sehen können.» Erst als Daniela bei der Ombudsstelle Beschwerde einreichte, war schlussendlich ein persönlicher Termin sogar direkt in St. Gallen möglich. «Da denke ich mir: In welchem Jahrhundert leben wir eigentlich?», schliesst Daniela diese Anekdote, «da müssten doch viel mehr technische Möglichkeiten wie eben Videocalls möglich sein!»

Auch den Wochen- und Stundenplan der Kinder erfassen die Eltern selbst in einem Word-Dokument. Neben der Schule ist etwa «AUFRÄUMZEIT» unter der Woche ein täglicher Punkt. Mit am liebsten mögen Amélie und Jonas aber den Eintrag «MAX UND MORITZ». Das sind die zwei eigenen Ziegen der Kinder, die zusammen mit einer weiteren Ziege sowie Alpakas in der Nähe leben. Sie besuchen sie, wann immer es geht. Dort können sie abschalten, sich aber auch in Verantwortung üben. «Die Geisslein haben uns gerettet, gerade auch in dem ganzen Schulumbbruch», sagt Daniela. Bald wollen sie versuchen, einen Veloausflug zum Stall zu machen.



Den Haushalt der Familie ergänzen auch mehrere Katzen. Ansonsten mag Amélie am liebsten Basteln, Malen und Playmobil, während Jonas' Hobbies sein Playmobil-Fussballstadion und Fussball-Sammelkarten sind. Mit welchem Verein fiebert er denn mit? Ein verständnisloser Blick. Natürlich mit dem FC St. Gallen, was für eine Frage!

Was kommt danach?

In der Zeit des Wartens auf die Genanalysen hat die Familie die SRF-Sendung «Mona mittendrin» gesehen zum Thema Kinder mit seltenen Krankheiten. Sie wussten: «Hey, wir gehören zu dieser Gruppe, wir sind nicht allein! Es gibt auch andere Familien, die auf genetische Untersuchungen und Resultate warten!» Das half gerade in der ungewissen Zeit des Wartens, auch den Kindern. Jonas holt Plüschfrosch «Fredri» hervor, das Maskottchen des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten. Auch er habe sehr geholfen, mental.

Wie die Zukunft von Amélie und Jonas aussehen wird, ist unklar. Bei der Diagnose hiess es, es wäre besser, einen Beruf anzustreben, der auch blind ausgeführt werden kann. Bisher ist die Sehkraft der Kinder aber immer stabil ge-

blieben. «Jedes Jahr, in dem sie gleich bleibt, ist ein tolles Jahr», sagt Daniela. In diesem Fall bleibt nach wie vor eher die Energie und die Power der Kinder das Problem. Für die nähere Zukunft ist zuerst einmal die Frage: Was kommt nach der «Primaria»? Denn diese bietet nur Klassen bis an die Oberstufe. Einen Berufswunsch haben Amélie und Jonas zurzeit nicht. Auch sie nehmen das Leben nach und nach so, wie es kommt. Und jedes Jahr, das gleich bleibt, ist super.

TEXT: SERAINA SCHÖPFER
FOTOS: THOMAS SUHNER



KRANKHEIT

Die seltene erblich bedingte Netzhauterkrankung im Bereich der Makula von Amélie und Jonas, konnte trotz genetischer Untersuchungen bisher keiner bekannten Krankheit zugeschrieben werden.

Symptome

- Visuelle Einschränkungen des Sehfelds
- Lichtempfindlichkeit
- Rasche Erschöpfung
- Erhöhter Erholungsbedarf
- Verzögerte Handfeinmotorik

SELTENE ERKRANKUNGEN: WAS SIND DIE CHANCEN UND RISIKEN VON KÜNSTLICHER INTELLIGENZ (KI) FÜR DIE FAMILIEN?

Lassen Sie uns doch mal ganz pragmatisch und im experimentellen Modus die KI fragen, wie KI Eltern von Kindern mit seltenen Krankheiten unterstützen kann. Diese Frage haben wir Chat GPT am 8. Juli 2023 gestellt und folgende Antwort erhalten:

«Künstliche Intelligenz (KI) kann Familien mit Kindern, die an seltenen Krankheiten leiden, auf verschiedene Weisen helfen:

1. **Diagnoseunterstützung:** KI kann bei der Diagnosestellung helfen, indem sie medizinische Daten analysiert und Muster erkennt, die Ärzten möglicherweise entgehen. Dies kann zu einer schnelleren und genaueren Diagnose führen, was für Familien mit seltenen Krankheiten oft eine grosse Herausforderung darstellt.
2. **Behandlungsoptimierung:** KI kann bei der Entwicklung personalisierter Behandlungspläne helfen, indem sie Patientendaten analysiert und individuelle Reaktionen auf verschiedene Behandlungsmethoden vorhersagt. Dies kann dazu beitragen, dass Kinder mit seltenen Krankheiten die bestmögliche Behandlung erhalten.
3. **Unterstützung bei der Forschung:** KI kann bei der Analyse grosser Mengen von medizinischen Daten helfen, um neue Erkenntnisse über seltene Krankheiten zu gewinnen. Dies kann dazu beitragen, dass Forscher neue Behandlungsmöglichkeiten entdecken und die Entwicklung von Therapien beschleunigen.
4. **Telemedizin und Fernüberwachung:** KI kann bei der Fernüberwachung von Patienten helfen, indem sie Daten wie Vitalparameter, Symptome und Medikamenteneinnahme analysiert. Dies ermöglicht es Ärzten, den Gesundheitszustand

der Kinder aus der Ferne zu überwachen und bei Bedarf rechtzeitig einzugreifen.

5. **Unterstützung für Familien:** KI kann auch Familien mit seltenen Krankheiten unterstützen, indem sie ihnen Zugang zu Informationen, Ressourcen und Unterstützungsnetzwerken bietet. KI-gesteuerte Chatbots oder virtuelle Assistenten können Fragen beantworten, emotionale Unterstützung bieten und Familien mit seltenen Krankheiten miteinander verbinden.»

Nun wollen wir zwei dieser Antworten (Diagnoseunterstützung und Unterstützung für Familien) in einem Chancen- und Risiken-Profil aufnehmen und reflektieren.

Bevor wir einsteigen, lassen Sie uns noch grundsätzliche Festhaltungen anstellen, welche für die Profilierung zentral sein können.

Grundsätzliche Festhaltungen

Medial gefühlt, ist KI und der konkrete Einsatz in breiteren Lebensbereichen seit ca. einem Jahr sehr aktuell und omnipräsent. Und gerade mit einem Tool wie ChatGPT hat eine breite Öffentlichkeit einen Zugriff auf eine erstaunliche KI erhalten.

Das wirkliche Verstehen der Historie, aktuellen Verbreitung und Einsatzgebiete wie auch Herausforderungen bezüglich ethischen, rechtlichen und transformatischen Dimensionen bleibt hingegen noch sehr vage.

Wenn wir die Antworten von ChatGPT lesen, stellen wir schnell fest, dass es keine wirkliche Spezifizierung auf Familien mit Kindern mit seltener Krankheit ist. Heisst, dass die Anspruchsgruppe beliebig austauschbar ist und eine zugewandte Spezifizierung aussen vor bleibt. Die Herstellung des Kontextes der Anfrage bzw. der Anfragenden kann die Antwort schärfen und in Bezug stellen.

Inwieweit nun diese Aussagen von ChatGPT wahr oder unwahr sind oder eine entsprechende Relevanz besitzen, bleibt im Ermessen der Fragenden. Eine klare wie nachvollziehbare Referenzierung fehlt und somit auch die Sicherheit über allfällige Handlungskonsequenzen.

Traditionelle und gültige menschliche Wertesysteme und gesellschaftliche Normstrukturen sind in die Zielausrichtung von KI noch nicht explizit und nachvollziehbar eingebaut. Es wird jedoch einen ethischen wie rechtlichen Rahmen brauchen, um Anreize für «positives Verhalten» zu bieten.

Diagnoseunterstützung

KI kann, gerade in den herausfordernden Prozessen und belastenden Zeiten der Spurensuche nach einer stimmigen Diagnose, erweiterte Wissenslagen und unbekanntes Expertisen zusammentragen und auf der Zeitachse für die Betroffenen entlastend wirken. Zudem ist KI nicht an organisationsspezifische und

«KI ist wahrscheinlich das Beste oder das Schlimmste, was der Menschheit passieren kann.»

STEPHEN HAWKING, PHYSIKER

verfahrenslogische Grössen gebunden und ermittelt daher weitgehendst «unabhängig». Zukünftig werden spezifizierte KIs bei Anfragen Suchmaschinen zu Verfügung stellen, welche es ermöglichen, auch symptomsspezifisch präzise zu evaluieren.

Was KI jedoch (noch) nicht kann, ist es, in diesem diagnostischen Ansatz eine empathische und in sich entwicklungslogische Perspektive einzubinden. Heisst, ein menschliches Gegenüber, welches die Familie als Ganzes und als Ressourcen tragendes System in den Diagnoseverlauf einbindet, fehlt.

Dieses Fehlen des realen Gegenübers zeigt sich dann auch in dem nicht Vorhandensein von nachhaltiger Begegnung und verbindlicher Beziehung. Im Sinne einer verstehenden Diagnostik sind wir (noch) auf die unmittelbare Interaktion im Hier und Jetzt angewiesen.

Unterstützung für Familien

KI wird für Familien Zugänge aufzeigen und auch ermöglichen, welche sowohl netzwerk-, ressourcen- wie auch informationsorientiert sein können. Spannend ist das selbstbestimmte und partizipative Moment in Bezug auf KI.

So bleiben die Ratsuchenden in einer gewissen Form unabhängig und in ihrer Bedarfslogik fokussiert.

Was KI jedoch (noch) nicht kann: die familienspezifischen lebensweltlichen Unterstützungsressourcen erfassen, diese einbinden und entsprechend interpretieren.

Um Ansprüche an die Komplexität von Unterstützungsleistungen, sei es nur entlang von organisationalen Rahmungen, zu adaptieren, Schnitt-

stellenanforderungen zu berücksichtigen und diese dann in umsetzbare Lösungsvorschläge einzubinden, braucht es doch noch Entwicklungswege.

Beachtenswerte Dimensionen

Sicher gilt es zu beachten, dass gerade die persönliche Integrität der Kinder und der Familienmitglieder gewahrt bleibt. Die Nutzung digitaler Technologien zur Erfassung und Vermittlung von individualisierten medizinischen Daten birgt Risiken in Bezug auf Schutz und Sicherheit. Es ist wichtig, dass die Privatsphäre der Familien und ihrer Kinder geschützt wird und angemessene Sicherheitsvorkehrungen getroffen werden, um jegliche Art von Missbrauch von sensiblen Informationen zu verhindern.

Auch müssen wir uns der Ungleichheit beim Zugang bewusst sein: Nicht alle Familien haben gleichermaßen Zugang zu digitalen Technologien und Internetverbindungen. Dies kann zu einer Kluft zwischen denjenigen führen, die von den Vorteilen der digitalen Transformation profitieren können, und denen, die davon ausgeschlossen sind. Es ist wichtig sicherzustellen, dass alle Familien, unabhängig von ihrem sozioökonomischen Hintergrund, Zugang zu den erforderlichen Ressourcen haben.

Die Informationsfülle kann überwältigend sein und verlangt eine Beurteilungskompetenz und eine in sich adäquate Systematisierung, um qualitativ hochwertige und vertrauenswürdige Informationen zu finden. Zwingend scheint auch eine Verifizierung und Referenzierung der Daten, damit die Nutzenden in der Lage sind, die relevanten Informationen zu filtern und zu bewerten, um fundierte Entscheidungen treffen zu können.

Abschliessend bleibt auch die Abhängigkeit von Technologien zu erwähnen: Die digitale Transformation kann dazu führen, dass Familien stark von Technologien abhängig sind. Dies führt zu einer gewissen Unsicherheit, insbesondere wenn es zu technischen Anforderungen kommt, welche nicht einzuordnen sind oder die notwendige Bewältigungsstrategie noch nicht vorhanden ist. Daraus folgt die Wichtigkeit, dass Familien weiterhin über alternative Unterstützungsmöglichkeiten verfügen und nicht sklavisch auf digitale Technologien angewiesen sind.

Wie wir aus der verdichteten Verifikation ersehen, bietet KI ein grosses Potenzial, erweiterte Wissenslagen aufzunehmen und Zugänge zu ermöglichen. Wenn dies verbunden mit analogen Bezügen und mit menschlichen Werten als Zielparameter ausgestattet ist, werden KIs eine starke wertschöpfende Dimension für Familien von Kindern mit seltener Krankheit haben.

Und gerade hier bekommt der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten u.a. mit seiner Wissensaufbereitung eine bedeutsame Rolle.

PROF. STEFAN RIBLER
Dozent Ostschweiz Fachhochschule,
Fachbereich Soziale Arbeit



VORBEREITUNG ALS SCHLÜSSEL ZUM ERFOLG- REICHEN ARZTGESPRÄCH

Leben mit der Ungewissheit gehört für viele Familien, deren Kinder von einer seltenen Krankheit betroffen sind, zum Alltag. Abhilfe dagegen schaffen die Informationen der Ärztinnen und Fachpersonen. Doch sind die Gespräche oft durch viele Fachausdrücke und einen Informationsüberfluss gekennzeichnet. Für Amandas Eltern liegt der Schlüssel für ein gelungenes Gespräch daher in der Vor- und Nachbereitung.



Amanda geht ihren eigenen Weg. Im Alter von neun Monaten kann sie zwar kaum etwas allein, doch Schritt für Schritt übt sie die vermeintlich selbstverständlichen Dinge wie den Kopf zu drehen, den Mund zu entdecken oder zu Essen. Darauf, dass Amanda nicht gesund ist, deutete zunächst nichts. Erst im sechsten Schwangerschaftsmonat erfuhren die Eltern, dass ihre Tochter sehr klein ist. Im Rahmen einer Zweitmeinung im Kantonsspital wurden die Feststellungen der Gynäkologin dann bestätigt und es wurde zudem eine Auffälligkeit im Hirn beobachtet. Die Gespräche mit den Ärzten liefen damals sehr informativ und unterstützend ab, doch es gab auch noch keinen Grund zu grosser Sorge. Zur Sicherheit wurde in der 34. Schwangerschaftswoche eine Punktion mit Fruchtwasseranalyse vorgenommen. Da die ersten zwei Stufen der genetischen Abklärung unauffällig waren, haben die Eltern zusammen mit den Ärzten entschieden, die dritte Stufe mit Chromosomenuntersuchung falls nötig erst nach der Geburt zu machen. Im September 2022 fand dann die termingerechte Geburt per Kaiserschnitt am Kantonsspital St. Gallen statt. Dies insbesondere, weil das nahegelegene Kinderspital für allfällige Komplikationen am besten geeignet war. Amanda wog bei der Geburt nur 2015 Gramm und hatte Atem- und Trinkprobleme, weshalb sie sofort in die Neonatologie gebracht wurde. Nur einen halben Tag später wurde sie auf die Intensivstation des Kinderspitals verlegt, da sie viele Apnoen machte und der Verdacht auf Krampfanfälle bestand.

Klare Worte als zukunftsweisendes Signal

Als Amanda mit den vielen Kabeln an ihrem kleinen Körper auf der Intensivstation lag, realisierten die Eltern zum ersten Mal, wie ernst die Lage ist. Die Gründe für Amandas Zustand waren zu diesem Zeitpunkt auch den Ärzten nicht klar, was von Beginn weg so kommuniziert wurde. Es wurden verschiedene Untersuchungen veranlasst. Rückblickend ist Mama Rebecca froh, dass ihr die Ärzte immer erklärt haben, mit welchem Ziel die einzelnen Tests gemacht wurden. Und dies mit viel Ruhe und ausführlichen Erläuterungen. So ergab u.a. ein MRI Gewissheit über eine Hirnanlagestörung und der Ultraschall zeigte eine auffällige Niere. Es war nun klar, dass es doch noch eine Chromosomenuntersuchung braucht. Diese brachte hervor, dass Amanda von einem Defekt im PDS5B-Gen betroffen ist. Weltweit ist sie der zweite bekannte Fall mit diesem Defekt. Die Ärzte informierten die Familie, dass sich der Defekt auf die Entwicklung stark auswirken kann. Was Amanda allerdings lernen kann, und was nicht, sei völlig unklar. Diese deutliche und ernüch-

ternde Botschaft von den Ärzten zu erfahren, war für Amandas Eltern ein taffer Moment. Doch die Ehrlichkeit war auch gut, um sich auf alles, was noch kommt, einzustellen. Besonders für Rebecca war es wichtig, dass die Ärzte ihr die nächsten Schritte aufzeigten und ihr eine Vorstellung vom Weg geben konnten, der vor Amanda lag. Er sollte von langen Spitalaufenthalten gekennzeichnet sein. Denn obwohl Amanda gerade Mal neun Monate alt ist, verbrachte sie schon elf Wochen ihres Lebens im Spital. Hinzu kommen wöchentliche Therapien wie Physio und Logopädie. Weiter sind regelmässige Kontrollen in der Neurologie, Gastroenterologie, Nephrologie, Orthopädie und Ergotherapie notwendig. Entsprechend haben Amandas Eltern rasch an Übung darin gewonnen, sich mit den Ärzten auszutauschen.

Es kommt auf die Art und Weise der Kommunikation an

Amandas Eltern haben gleich von Beginn weg gute Erfahrungen in der Kommunikation mit den Ärzten und Fachpersonen gemacht. Sie betonen beide, dass sie von den Ansprechpartnern immer ernst genommen wurden. Die Thematiken seien so gut wie möglich verständlich und langsam erklärt worden und es wurde immer die Möglichkeit geboten, Fragen zu stellen. Konnten diese nicht direkt beantwortet werden, seien die Kollegen und weitere Fachpersonen hinzugezogen worden und die Antworten wurden allenfalls nachgereicht. Es wurde nichts dem Zufall überlassen und alle Anliegen wurden stets ernst genommen. Fast noch wichtiger als die Informationen an sich empfanden Amandas Eltern aber die Art und Weise, wie kommuniziert wurde. Die Ärzte hätten dabei nüchtern, aber doch respekt- und gefühlvoll mit ihnen gesprochen. Sie fühlten sich immer verstanden und hatten auch nie den Eindruck, dass niemand für sie da sei. Während im Spital die Ansprechpersonen stets vor Ort waren, hätten sie nun, als sie mehrheitlich zu Hause sind, die Chance, Fragen per Mail, über die Sekretariate oder in Telefongesprächen einzubringen. Die Antworten erfolgten dann innerhalb von Tagen und nicht Wochen oder gar Monaten, was aus Sicht der Eltern eine vernünftige Frist ist.

Momentaufnahme versus Alltag:

Beobachtungen der Eltern helfen den Ärzten

Gleich zu Beginn seien sie von den Ärzten dazu motiviert worden, ihre eigenen Beobachtungen miteinzubringen. Schliesslich erleben die Ärzte das Kind immer nur für einen kurzen und spezifischen Moment, wohingegen die Eltern das Kind im Alltag beobachten können. Die Ärzte müssen darauf vertrauen können, dass die Eltern Beob-

«Beim Austausch mit den Fachpersonen ist eine gute Vor- und Nachbereitung entscheidend. Doch auch die Art und Weise der Kommunikation und der gegenseitige Austausch sind wichtig, um sich der Krankheit stellen zu können.»

REBECCA, MUTTER VON AMANDA

achtungen mit ihnen teilen und sie am Leben der betroffenen Kinder teilhaben lassen. So sind Inputs der Eltern stets als wichtig empfunden worden. Denn letztlich kann jeder Hinweis entscheidend sein. Je umfassender die Lebenssituation des Betroffenen sei, desto besser. Wichtig sei darüber hinaus auch der Austausch unter den beiden Elternteilen, sagt Rebecca. Während sie eher schwarz-weiss denke und oft mehr mit der Diagnose zu kämpfen habe, sei ihr Mann hoffnungsvoller und könne die Situation schneller akzeptieren. Derrick glaube an die Zukunft, habe mehr Vertrauen und sehe viele verschiedene Optionen für Amandas Zukunft. Durch viele gemeinsame Gespräche könne man sich gegenseitig Halt geben und sich unterstützen. Im Alltag machen sie sich oft Notizen auf dem Smartphone. Dies können Beobachtungen aus dem täglichen Leben oder bei den verschiedenen Therapien sein, auftretende Fragen oder auch nur Gedanken aus den gemeinsamen Gesprächen. Diese Notizen schauen sie sich einen Tag vor einem Gespräch mit den Fachpersonen nochmals an. Sie nehmen sich Zeit und fokussieren sich auf den bevorstehenden Austausch. Sie notieren sich, welche Fragen sie nach dem Gespräch beantwortet haben möchten. Sie stellen sich die klare Frage: Was ist für uns das Ziel des kommenden Gesprächs? Amandas Eltern versuchen, wenn immer möglich, bei den Gesprächen zu zweit anwesend zu sein. Einerseits hilft dies emotional, andererseits ist die Wissensaufnahme grösser. Natürlich ist dies nicht immer möglich und es braucht beispielsweise grosses Verständnis vom Arbeitgeber, aber letztlich lohnt es sich, für diese gemeinsame Zeit zu kämpfen. Auch mit Freunden und Bekannten über die Situation zu sprechen, hilft dabei, Verständnis zu schaffen und zu sensibilisieren.

Informationen sammeln und Befunde notieren

Rebecca betont, dass es auch wertvoll sei, sich beim Gespräch selbst Notizen zu machen. Die Antworten und Entscheide müssen ebenso notiert werden, wie die geplanten Schritte. Einerseits, weil man nach dem oft auch emotional belastenden Gespräch rasch den Überblick verliert, andererseits aber auch, um den Ärzten zu zeigen, dass man die Sache ernst nimmt und zielstrebig vorwärtskommen will. Diese Signale helfen dabei, dass keine wertvolle Zeit verloren geht.

Darauf angesprochen, ob die vielen involvierten Stellen nicht auch unterschiedliche Ratschläge erteilen oder Vorgehen anstreben, verneinen dies die Eltern von Amanda. Für alle allgemeinen Anfragen würden sie sich an die Kinderärztin und/oder den Neurologen wenden. Diese beraten sich dann mit den jeweiligen Fachärzten, die bei spezifischen Fragen auch direkt kontaktiert werden können. Die Fachspezialisten sind wichtig für die Entscheide und diese werden von den Ärzten aus den anderen Fachgebieten auch akzeptiert. Letztlich wird das weitere Vorgehen immer nur vorgeschlagen. Der Entscheid, was wie gemacht wird, fällen dann die Eltern. Papa Derrick warnt zudem davor, all zu viele Meinungen einzuholen. Sicherlich sei es wichtig, eine Zweitmeinung zu haben. Man müsse aber auch lernen, zu vertrauen.

Informationsfluss sicherstellen

Nebst der eigenen Ordnung ist es auch für die involvierten Stellen eine grosse Schwierigkeit, die Informationen stets auf dem Laufenden zu halten und sicherzustellen, dass alle Stakeholder denselben Wissensstand haben. Innerhalb des Kinderspitals funktioniere dies enorm gut. Ein IT-System ermöglicht den Zugriff auf die ge-



sammelten Informationen und alle Fachpersonen wissen, welche Themen noch in Abklärung sind, und was geplant ist. Externe Stellen wie die Physiotherapie oder die Joël-Kinderspitex mit einzubeziehen, ist etwas schwieriger. Entsprechend ist hier ein regelmässiger bilateraler Austausch zwischen Eltern und Fachpersonen unabdingbar. Die Familie würde sich denn auch ein System wünschen, auf das alle Beteiligten Zugriff haben. Ein System, in dem alle Fragen gesammelt und von den entsprechenden Fachpersonen beantwortet werden können. Ein Austauschsystem also, in dem auch Entscheide festgehalten werden. Bleibt zu hoffen, dass dank der zunehmenden Vernetzung dieser Wunsch schon bald in Erfüllung geht, sodass sich die Eltern noch mehr um ihr Schützling kümmern können.

TEXT: RANDY SCHEIBLI
FOTOS: THOMAS SUHNER



KRANKHEIT

Die heterozygote-de-novum-Mutation im PDS5B-Gen ist eine extrem seltene Mutation in einem Gen mit noch gänzlich unklarer Funktion. Weltweit gibt es eine Handvoll Fälle, was die Symptome der Krankheit unklar lässt. Es besteht ein Verdacht, dass diese Mutation verantwortlich für ein Krankheitsbild mit u.a. einer Hirnanlagestörung, Entwicklungsretardierung und Zungen-/Mundkoordinationsproblemen sein könnte.

wir sind da

Wir begeistern unsere Kunden mit überzeugenden, innovativen Lösungen in gedruckter und digitaler Form und nutzen dabei auch die Möglichkeiten der digitalen Verkaufsportale. Durch unsere herausragende Qualität und kreativen Dienstleistungen wollen wir uns als kompetente Partner abheben!

Wenn du uns brauchst,
sind wir mit Sicherheit da,
um dir zu helfen.

Engelberger Druck AG
Oberstmühle 3
6370 Stans

041 619 15 55
welcome@engelbergerdruck.ch

*Druck in Perfektion
seit 1896.*

engelbergerdruck.ch

engelberger 
beeindruckend.

PATIENTENORIENTIERTE ARZT-PATIENTEN-KOMMUNIKATION

Kommunikation zwischen Ärzt*innen und Patient*innen dient nicht allein dem sachlichen Informationsaustausch. Vielmehr geht es darum, eine vertrauensvolle Grundlage für die weiteren Schritte der Behandlung zu schaffen. Eine patientenorientierte Kommunikation ermöglicht es den Patient*innen und Angehörigen, ihre Vorstellungen, Ängste und Erwartungen einzubringen.

Es ist ein Irrglaube, dass Menschen allein deshalb miteinander sprechen, um Informationen auszutauschen. Richtig ist: Soziale Beziehungspflege ist das Metaziel zwischenmenschlicher Kommunikation. Dabei ist von entscheidender Bedeutung, die Ideen, Bedürfnisse, Gefühle und Wünsche des Gegenübers wahrzunehmen und ihnen kommunikativ Raum zu geben. Das gilt vor allem in Gesprächen, in denen das eigene Krankheitserleben oder das von Angehörigen zur Sprache gebracht werden soll. Im Alltag klappt das ganz gut: Gespräche zwischen Freunden oder Bekannten folgen in aller Regel den so genannten Konversationsmaximen, zu denen auch gehört, dass man sich kooperativ verhält. Ein Verstoss gegen das Kooperationsprinzip wirkt sich ungünstig aus: Gespräche scheitern immer dann, wenn wir die sozialen und kommunikativen Bedürfnisse unserer Gesprächspartner missachten, zum Beispiel weil wir sie ständig unterbrechen. Leider lassen sich solche kommunikativen Fehler in Gesprächen zwischen Ärzt*innen und Patient*innen recht häufig feststellen, obwohl gerade hier ein gelingendes Gespräch entscheidend auch zum Behandlungserfolg beitragen kann: Ein gutes Gespräch ist neben einer medizinischen Technik das wichtigste diagnostische Instrument.

Somatische Fragmentierung

In der medizinischen Kommunikation findet sich eine patientenorientierte Haltung nur selten wieder. Häufig

kommt es zu einem Phänomen, das man als somatische Defragmentierung bezeichnet: Ärzt*innen suchen im Gespräch vor allem nach medizinischen Phänomenen (Symptome, Vorgeschichte, Medikation) und vernachlässigen auf diese Weise die Patientenperspektive. Dieses Phänomen resultiert aus einer Ausbildungspraxis, die dem Erleben und Empfinden von Krankheit wenig Raum gibt und stattdessen somatische Fakten vermittelt und überprüft. Ärzt*innen werden im Studium kaum darauf geschult, die Perspektive ihrer Patient*innen oder deren Angehörigen einzunehmen. In der ärztlichen Rolle vertrauen sie dann auf ihr Wissen und Können – und dieses ist vorwiegend medizinisches Wissen und Können.

Die Perspektive wechseln

Bereits im Titel dieses Beitrags steckt ein Hinweis darauf, warum Gespräche zwischen Ärzt*innen und Patient*innen bisweilen spannungsgeladen sind: Wenn von der Arzt-Patienten-Kommunikation die Rede ist, erweckt dies den Eindruck, es handele sich um eine einseitige Art des Kommunizierens (vom Arzt zum Patienten). Und tatsächlich begreifen viele Ärzt*innen ihre eigene Rolle als eher paternalistisch. In der Kommunikationswissenschaft bezeichnet man diese Schiefelage als Rollenasymmetrie, die sich auch in den Gesprächen wiederfindet: Ärzt*innen fragen Daten und Fakten ab, die sie vermeintlich benötigen, um eine sichere Diagnose stellen

zu können. Die Rolle der Patient*in oder der Angehörigen ist dabei passiv: Über die erfragten somatischen Fakten hinaus, leisten sie keinen weiteren Gesprächsbeitrag. Dasselbe paternalistische Muster erkennt man auch in anderen Gesprächsphasen. Bei der Besprechung eines Befundes etwa neigen Ärzt*innen dazu, allein medizinische Informationen zu kommunizieren – einseitig und oft ohne verstehensichernde Massnahmen (z.B. Nachfragen). Eine paternalistisch geprägte Kommunikation ist eine Einbahnstrasse.

Patient*innen als Expert*innen unbedingt mit einbeziehen

Hinter der beschriebenen ärztlichen Gesprächspraxis liegt ein folgenschweres Missverständnis: Patient*innen sind keine Laien, sondern Expert*innen ihrer eigenen Erkrankung. Eine partizipative Entscheidungsfindung kann nur dann stattfinden, wenn auch Patienten und Angehörige zu Wort kommen dürfen. Gute Ärzt*innen wissen das und fragen danach, welche Vorstellungen, Ängste und Erwartungen auf der Patientenseite vorhanden sind. Ein konstruktives Patientengespräch ist eben keine Einbahnstrasse, sondern ein Austausch im besten Sinne des Wortes. Dabei geht es nicht darum, auf der fachlichen Ebene auf Augenhöhe zu kommunizieren – das Fachwissen liegt ganz bei den Ärzt*innen. Es geht vielmehr darum, die Gefühlswelt (concerns) der Patient*innen gleichwertig mit einzubeziehen.

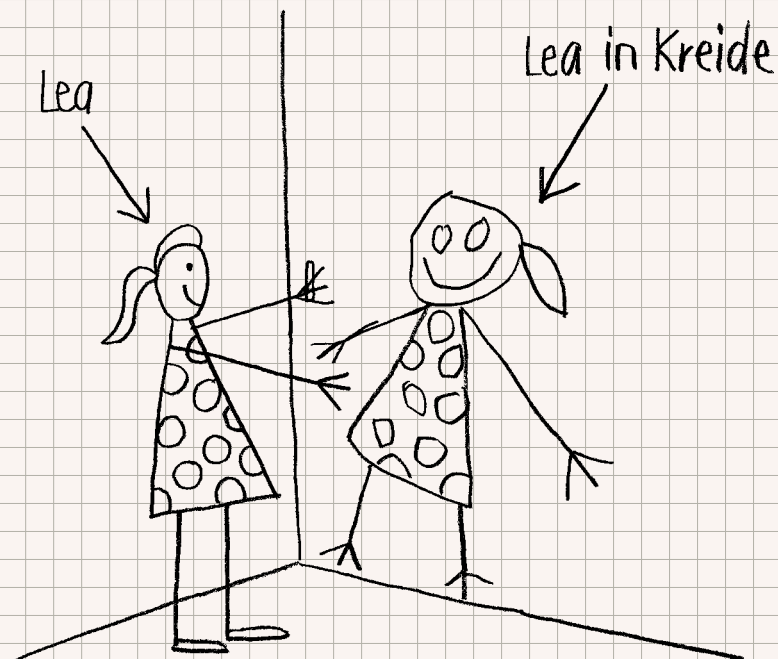
Maddox - der mit HPP (Hypophosphatasie) lebt -
und seine kleine Schwester

Rare Inspiration. Changing Lives.

Alexion, AstraZeneca Rare Disease, ist ein globales biopharmazeutisches Unternehmen, das sich darauf konzentriert, Patienten und Familien, die von seltenen Krankheiten betroffen sind, durch die Erforschung, Entwicklung und Verbreitung lebensverändernder Therapien zu helfen. Für Patienten mit seltenen Krankheiten gibt es häufig keine wirksamen Behandlungsmöglichkeiten und sie und ihre Familien leiden ohne Hoffnung auf Besserung. Unser Ziel ist es, medizinische Durchbrüche zu erzielen, wo es derzeit keine gibt. [alexion.com](https://www.alexion.com)

CH/UNB-H/0002

Schadenskizze



Was immer kommt – wir helfen Ihnen
rasch und unkompliziert. [mobiliar.ch](https://www.mobiliar.ch)

die Mobiliar

Patient*innen kommen zudem mit vielen Erwartungen (expectations) in das Gespräch, oft mit Hoffnungen, die realistisch oder unrealistisch sein können. Darüber zu sprechen, schafft Klarheit. Und zugleich wäre es naiv anzunehmen, dass Patient*innen oder Angehörige nicht zumindest eine ungefähre medizinische Vorstellung mitbringen (z.B. durch eine Suche im Internet). Auch dieses Laienwissen (ideas) müssen Ärzt*innen kennen, um Missverständnissen vorzubeugen.

Bei Fragen immer fragen

Gute Ärzt*innen geben der Patientenperspektive ausreichend Raum und zeigen sich empathisch. Dazu gehört auch, dass sie sich nicht hinter ihrer Fachsprache verstecken, sondern komplizierte Sachverhalte einfach und bildhaft erklären. Das fällt aber selbst empathischen Ärzt*innen oft schwer. Die Vielzahl an medizinischen Fachausdrücken und Abkürzungen lässt sie manchmal nicht mehr erkennen, welche Begriffe Patient*innen verstehen können und welche nicht. Nur eine gemeinsame Sprache verbindet. Daher ist es durchaus legitim, bei unbekanntem Fachwörter nachzufragen. Zugleich sollten Patient*innen immer zum Schluss eines Gesprächs ermutigt werden, mit ihren eigenen Worten zusammenzufassen, was sie verstanden haben. Sollte diese aktive Aufforderung ausbleiben, dürfen Patient*innen gerne selbstständig noch einmal verbalisieren, was bei ihnen hängen geblieben ist. Das empfiehlt sich immer dann, wenn Ärzt*innen danach fragen, ob noch Fragen offen sind. Patient*innen dürfen diese Frage gerne zum Anlass nehmen, eine klärende Zusammenfassung zu formulieren. Das hilft auch den

Ärzt*innen bei der Überprüfung, ob alles richtig gesagt und (vor allem) verstanden wurde. Damit auch zu Hause und mit zeitlichem Abstand die wesentlichen Gesprächsinhalte noch nachvollziehbar sind, können Notizen während des Gesprächs sinnvoll sein: Ein Stift und ein Schreibblock sollten bei jedem Patientengespräch mit im Gepäck sein.

Gute Vorbereitung hilft

Um die eigene Perspektive einbringen zu können, empfiehlt es sich, die Gedanken vorher zu ordnen und nicht unvorbereitet in das Gespräch zu gehen. Gut vorbereitete Patient*innen helfen auf diese Weise auch denjenigen Ärzt*innen, denen es möglicherweise schwerer fällt, das Gespräch aktiv auf die Patientenperspektive hinzulenken. Mögliche Leitfragen zur Vorbereitung könnten sein:

- Was ist der konkrete Anlass für das Gespräch?
- Was möchten Sie auf jeden Fall in diesem Gespräch klären?
- Was wissen Sie schon über die Erkrankung (z.B. aus dem Internet) und woher weiss ich das?
- Welche Sorgen beschäftigen Sie? (auch wenn sie vielleicht banal klingen)
- Wovor haben Sie Angst?
- Was erwarten Sie von dem Gespräch?
- Was erwarten Sie von der Behandlung?

Ausführlichere Checklisten zur Vorbereitung stellen auch einige gemeinnützige Verbände im Internet zur Verfügung, u.a. die Stiftung Patientenwissen. Sich im Vorfeld den eigenen Redebeitrag bewusst zu machen und die möglichen Fragen zu strukturieren, ist ein Schlüssel zum erfolg-

reichen Patientengespräch. Dennoch ist Vorsicht geboten: Ärzt*innen können nicht wissen, welches Rollenmodell ihre Patient*innen bevorzugen. Es gibt auch Patient*innen, die eher geführt werden möchten und sich gerne in die passivere Rolle begeben. Daher ist es wichtig, zu Beginn des Gesprächs das eigene Partizipationsinteresse zu adressieren.

Im Zweifel die Ärztin wechseln

Lassen sich Ärzt*innen nicht darauf ein, ein partnerschaftliches Gespräch auf Augenhöhe zu führen oder verhalten sie sich nicht empathisch, hilft am Ende nur der Wechsel: Kriterien für eine patientenorientierte Arztpraxis mit ausführlichen Erläuterungen sind in der gemeinsamen Checkliste von Bundesärztekammer, kassenärztlicher Bundesvereinigung und Ärztlichem Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) zusammengefasst: <https://www.patienten-information.de/checklisten/arztcheckliste>.

PROF. DR. SASCHA BECHMANN
Kommunikationswissenschaftler,
Fließener Fachhochschule Düsseldorf



DIE SIDEROBLASTISCHE ANÄMIE TYP 2 HINDERT GIAN AM DURCHSTARTEN

Nach dem langen Warten auf eine Diagnose beginnt bei Eltern von Kindern mit einer seltenen Krankheit oftmals das Bangen und Hoffen auf eine geeignete Therapie. Auch Gians Familie wünscht sich, dass der heute Fünfjährige, der an sideroblastischer Anämie Typ 2 leidet, einmal geheilt werden kann. Bislang ist seine Krankheit lediglich behandelbar mit Bluttransfusionen. Darüber, welche neuen Ansätze es in der Forschung nach einem Heilmittel gibt, tauscht sich Gians Familie regelmässig mit einem Spezialisten aus.



Vielleicht ist Gians Gesichtsfarbe etwas blässer als diejenige seiner Spielkameradinnen und -kameraden. Vielleicht ist er auch etwas schneller ermüdet vom «Fangis» spielen als andere Gleichaltrige. Ansonsten unterscheidet Gian nichts von seinen Gspänlis im Kindergarten. Was relativ harmlos anmutet, hat jedoch einen ernsten Hintergrund. Nachdem Gians Kinderarzt die Eltern darauf aufmerksam machte, dass ihr Baby sehr blass sei, wurde eine Hämoglobinkontrolle gemacht. Dabei wurde festgestellt, dass der Wert extrem tief war. Mittlerweile weiss die Familie, was für seine Müdigkeit, Energielosigkeit und den fehlenden Appetit von Gian verantwortlich ist: Es ist die seltene, bislang noch wenig erforschte sideroblastische Anämie Typ 2. Dies bedeutet, dass die Blutbildung des Jungen gestört ist – er leidet unter Blutarmut. Sein Körper produziert zu wenig rote Blutkörperchen. Und diejenigen, die er selber herzustellen vermag, sterben zu früh ab. Zurückzuführen ist die Krankheit auf einen Gendefekt. Beide Elternteile sind Träger der Krankheit, ohne dass sie selber davon wussten. Das Risiko, dass ihr Sohn sideroblastische Anämie Typ 2 bekommen würde, stand daher bei 25 Prozent. Gians um zwei Jahre jüngere Schwester Lina hingegen ist gesund zur Welt gekommen.

Offene Fragen

Weshalb ihr Sohn nie rote Wangen bekommt und oftmals matt, kraftlos und gereizt ist, weshalb es ihm an Appetit fehlt, wussten seine Eltern Michael und Sarah lange Zeit nicht. Bis die Diagnose feststand, verging eine lange Zeit der Ungewissheit. Die Untersuchungen konnten immer wieder andere, deutlich schwerere Krankheiten ausschliessen. Endlich einen Namen für das Phänomen zu haben, das dafür verantwortlich ist, dass ihr Sohn manchmal keine Energie hat für den Schwimmkurs oder das Kinderturnen, war eine Erleichterung: «Es hätten noch viele andere, schlimmere Krankheiten dafür in Frage kommen können», erklärt Vater Michael. Doch der Weg bis zur Diagnosestellung sei nicht einfach gewesen. Und auch jetzt, wo die Krankheit einen Namen hat, blieben noch viele offene Fragen und eine grosse Ungewissheit. Denn bislang ist Gians Krankheit therapier-, aber nicht heilbar. Ein Prognose für die Zukunft gibt es nicht.

Regelmässige Bluttransfusionen

Wegen seiner Blutarmut erhält Gian alle drei bis vier Wochen am Ostschweizer Kinderspital in St. Gallen Bluttransfusionen. «Aktuell ist dies die einzige mögliche Behandlung», erklärt Vater Michael. Während Gian jeweils kurz vor der Transfusion ziemlich energielos und schlapp ist, kann es sein, dass er unmittelbar danach eher unruhig und schlaflos ist, wenn er wieder genügend mit den benötigten frischen Blutzellen versorgt ist. Der Gang ins Spital und die jeweils rund fünfstündige Behandlung sind für den Fünfjährigen mittlerweile zur Gewohnheit geworden. «Für ihn sind die Spitalbesuche zum Ritual geworden. Er kennt das Personal mit Namen und hilft mit. Er ist sehr tapfer und wir sind froh, dass er so gut mit allem umgeht», sagt Vater, Michael.

Allerdings haben die Bluttransfusionen zur Folge, dass Gians Körper einen Eisenüberschuss hat. Um das Eisen abzubauen, muss er täglich Medikamente einnehmen. Ohne diese Therapie könnte sich der Eisenüberschuss auf lange Sicht negativ auf die inneren Organe auswirken. Wie sich die sideroblastische Anämie Typ 2 langfristig auf Gians Leben auswirkt, ist unklar. Im kommenden Sommer kommt er ins zweite Kindergartenjahr. Wie er später dann in der Schule mit seiner reduzierten Leistungsfähigkeit zurechtkommen wird, werde sich dann zeigen. Gian kann sich mittlerweile schon sehr gut alleine einschätzen und meldet sich bei den Eltern, wenn er wieder müder wird und beispielsweise nicht ins Schwimmen gehen mag. «Er weiss mittlerweile gut, wie es um seine Kraft steht», sagt die Mutter.

**«Es hätten noch viele andere,
weitaus schlimmere Krankheiten
in Frage kommen können.»**

MICHAEL, VATER VON GIAN

Schwester könnte Stammzellen spenden

Die Bluttransfusionen wird Gian ein Leben lang benötigen. Es sei denn, es wird einmal eine andere Behandlung gefunden, welche dazu führt, dass sein Körper selber genügend Blut herstellen kann. Und es gibt noch einen Hoffnungsschimmer für Gian: Denn theoretisch besteht die Möglichkeit, dass die Krankheit mittels einer Stammzellentransplantation geheilt werden kann. Zurzeit laufen dazu noch Abklärungen. Man habe bereits getestet, ob seine Schwester Lina als Stammzellenspenderin geeignet wäre – was zutrifft. «In einem nächsten Schritt werden wir das Gespräch mit einem Spezialisten in Zürich suchen. Wir möchten erfahren, was diese Behandlung genau bedeutet, und was für Folgen sie hat.» Sicher sei, dass es ein einschneidender Eingriff wäre, infolgedessen sich Gian für lange Zeit in Isolation begeben müsste.

Enge Begleitung durch Facharzt

Auf ihrem Weg mit ihrem kranken Sohn eng begleitet wird Gians Familie vom Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Dr. med. Heinz Hengartner, der am Ostschweizer Kinderspital tätig und auf Hämatologie spezialisiert ist. «Das Verhältnis zu ihm ist sehr gut», freut sich Gians Vater. Er betreue Kinder und Jugendliche mit demselben oder mit ähnlichen Krankheitsbildern. Er sei stets auf dem Laufenden, was sich im Bereich neuer Therapien entwickle, und zwar im In- und Ausland. In Absprache mit dem Vertrauensarzt hat Gians Familie auch

schon einige Behandlungen mit Nahrungsergänzungsmitteln ausprobiert. Eine Zeit lang verabreichten sie ihrem Sohn hochdosiertes Vitamin B12 oder Glycin, um den Körper dazu zu bringen, selber Blut zu produzieren. «Nach ein paar Monaten haben wir jedoch feststellen müssen, dass es nicht besser wird.»

Austausch mit anderen Betroffenen

Wie oft, respektive wie selten, die sideroblastische Anämie Typ 2 in der Schweiz und weltweit vorkommt, ist nicht bekannt. Gians Familie hat Kontakt zu einer Familie, deren Tochter ebenfalls von dieser seltenen Krankheit betroffen ist. Weitere Betroffene kennt sie nicht. Kraft tankt die Familie in der Natur und aus ihrem engsten Umfeld. Gians Eltern erfahren viel Unterstützung aus dem Umfeld, insbesondere von den Grosseltern. Darüber seien sie sehr froh und dankbar. «Das Bedürfnis nach mehr Austausch mit anderen Betroffenen besteht bei mir momentan nicht», erklärt Gians Vater Michael. Dennoch sucht er manchmal im Internet nach möglichen Therapien für die Krankheit seines Sohnes. Doch da stösst er oftmals nur auf in Englisch verfasste Fachartikel, welche ihn nicht weiterbringen. Die Hoffnung, dass dereinst eine Heilung der sideroblastischen Anämie Typ 2 gefunden wird oder dass die Stammzellentransplantation effektiv möglich wird, möchte er nicht aufgeben. «Wir blicken trotz der nicht einfachen Umstände positiv in die Zukunft. Wir haben Glück, dass wir in der Schweiz leben», so Michael.



Gians Mutter Sarah hingegen pflegt regelmässigen Austausch mit anderen Familien, deren Kinder ähnliche Krankheiten haben wie ihr Sohn. «Es ist nicht alles 1:1 übertragbar auf uns, was ich dabei erfahre», sagt sie, «trotzdem kann man gewisse Fragen stellen und erhält von den betroffenen Müttern wertvolle und hilfreiche Antworten.» Für sie sei der Kontakt zu anderen Familien auch ein kleiner Trost, dass man nicht alleine sei mit den vielen Fragen rund um die Krankheit von Gian. «Gleichzeitig ist es auch schön, wenn man anderen Familien helfen kann durch eigene Inputs und Erfahrungen.»

TEXT: BARBARA STOTZ WÜRGLER
FOTOS: BEATRIX WERDER



KRANKHEIT

Mit dem Begriff «sideroblastische Anämie Typ 2» wird eine sehr selten vorkommende Störung der Blutbildung bezeichnet. Die Krankheit ist vererbbar und bislang nicht heil-, sondern lediglich therapierbar. Wie viele Betroffene mit sideroblastischer Anämie Typ 2 im In- und Ausland leben, ist nicht bekannt. Bedingt durch den Mangel an roten Blutkörperchen sind die typischen Symptome der Krankheit Hautblässe, Müdigkeit, Schwindel und auch Schlafstörungen. Durch die erhöhte Eisenansammlung besteht auch das Risiko, dass Herz, Leber und Nieren geschädigt werden.

VERNETZUNG ÜBER DIE GRENZEN HINAUS IST BEI SELTENEN KRANKHEITEN WICHTIG

Häufiges ist häufig – Seltenes selten. Dieser in der Medizin immer wieder zitierte Leitsatz soll Studenten und Ärzte darauf hinweisen, als Ursache für irgendwelche Symptome eines Patienten zuerst an die wahrscheinlichste Diagnose zu denken. Allzu gern wird nämlich von den meist jüngeren Kolleginnen und Kollegen primär eine seltene und daher «spannende» Ursache vermutet, wo meist eine banale Diagnose vorliegt. Folge davon sind unnötige Untersuchungen und oft auch teure Laboruntersuchungen.

Gian wurde mir bereits im Alter von 7 Monaten wegen einer schweren Blutarmut (Anämie) mit deutlich zu kleinen roten Blutkörperchen zur weiteren Abklärung und Therapie ins Ostschweizer Kinderspital St. Gallen zugewiesen. Bereits der Hausarzt dachte an die wahrscheinlichste Ursache dieser Anämie: einen schweren Eisenmangel. Beim Schweregrad der Anämie war er jedoch froh um die Meinung des Spezialisten. Ähnlich zusammengefügt Puzzleteilchen stellt der Arzt eine Diagnose anhand der sogenannten Anamnese, einer strukturierten Erfragung der aktuellen Krankheitsgeschichte, den vom Patienten beschriebenen Symptomen, den erhobenen Befunden einer klinischen Untersuchung und meistens noch anhand von zusätzlichen Untersuchungen, wie Röntgen, Labor oder einer funktionellen Diagnostik, wie z.B. eines Elektrokardiogrammes (EKG). Auch wenn die Puzzleteilchen nicht immer ganz exakt zusammenpassen, soll eine Diagnose gestellt werden, möglicherweise auch nur erst eine Verdachtsdiagnose. Wie im Lehrbuch präsentiert sich eine Krankheit nur in seltenen Fällen. Dann ist das klinische Gespür und die Erfahrung des Arztes, oder wie auch gerne formuliert – die ärztliche Kunst – gefragt!

So war es der Fall bei Gian. Vieles wies auf eine Eisenmangelanämie, aber eben nicht alle Laborwerte. Im Sinn von «Häufiges ist häufig – Seltenes selten» bekam Gian primär eine

Eisensubstitutionstherapie in Form von Tropfen, welche jedoch trotz konsequenter und korrekter Einnahme zu keiner Besserung der Anämie führte. Da wird man als Arzt schon einmal stutzig. Stimmt die Verdachtsdiagnose doch nicht? Was kommt sonst noch in Frage? Wir sprechen von möglichen Differentialdiagnosen. Im Verlauf wurden bei Gian weitere mögliche Krankheiten gesucht, welche auch mit einer Anämie mit zu kleinen roten Blutkörperchen einhergehen. Sobald es eine erweiterte oder insbesondere genetische Abklärung braucht, wird es leider aufwendiger, da Krankenkasse oder Invalidenversicherung primär nicht jede Untersuchung zahlen, die wir Ärzte in Auftrag geben. Es bedarf einer Kostengutsprache, was einerseits mit unbeliebter administrativer Arbeit aber vor allem mit Zeit einhergeht, was oft zu langen Verzögerungen in der Diagnosestellung führt.

Bei seltenen Krankheiten ist ein fachlicher Austausch essenziell. Auch wenn ein Spezialist die seltenen Krankheiten seines Fachgebietes theoretisch kennt, heisst dies nicht, dass er bereits Patienten mit diesen Krankheiten behandelt hat. Glücklicherweise sind wir auf nationaler Ebene in der Kinderhämatologie sehr gut vernetzt, sodass wir unklare Fälle miteinander besprechen und mittlerweile selbst virtuell Laboruntersuchungen wie z. B. von Knochenmark zusammen anschauen und diskutieren können.

Eine enorme Hilfe im digitalen Zeitalter sind heutzutage verschiedene medizinische Plattformen im Internet – wie zum Beispiel auch die KMSK Wissensplattform. Publikationen mit neuen Forschungsergebnissen, aber auch Fallbeispiele von seltenen Krankheiten oder speziellen Krankheitsverläufen findet man in Sekundenschnelle – meist sogar im Überfluss, sodass die Schwierigkeit darin besteht, sich auf das Wesentliche zu beschränken.

Von den aktuellsten Forschungsergebnissen, welche noch nicht in einer medizinischen Fachzeitschrift veröffentlicht wurden, erfährt man an Kongressen mit internationaler Beteiligung von Fachpersonen aus der Klinik, dem Forschungslabor oder auch der Industrie. Gerade bei seltenen Krankheiten sind solche Anlässe, wo in Gremien rege ausgetauscht und diskutiert wird, essenziell. Eine grosse Hilfe für den Einstieg in die internationale Fachwelt ist für viele junge Ärzte die Möglichkeit, einen Teil der Ausbildung im Ausland zu absolvieren. Mir persönlich eröffnete ein zweijähriger Aufenthalt am Royal Children's Hospital in Melbourne den Zugang zur angelsächsischen Welt, in welcher die meisten internationalen Kongresse stattfinden.

Im konkreten Fall von Gian führte eine Fallbesprechung mit nationalen Kollegen und Überwindung administrativer Hürden zur Möglichkeit,

eine erweiterte molekulargenetische Diagnostik durchzuführen, welche die Verdachtsdiagnose einer sideroblastischen Anämie Typ II bei Nachweis einer spezifischen Mutation auf dem Chromosom 3 bestätigte. Dabei handelt es sich um eine sehr seltene angeborene Anämieform, welche in der Literatur bis anhin erst bei ca. 70 Familien beschrieben wurde.

Nicht erstaunlich ist, dass es für so seltene Krankheiten noch keine akzeptablen Therapiemöglichkeiten gibt. Bei Gian ist nach wie vor eine Knochenmarkstransplantation die einzige therapeutische Möglichkeit, ihn von dieser Krankheit zu heilen. Diese wiederum ist mit einem grossen Aufwand, gewissen Risiken und Spätfolgen verbunden. Die Hoffnung für bessere Therapiemöglichkeiten besteht jedoch! Die Fortschritte in der Genetik, Molekularbiologie und anderen wissenschaftlichen Disziplinen tragen dazu bei, das Verständnis für seltene Krankheiten zu verbessern. Dadurch können gezieltere Therapieansätze entwickelt werden, die auf die spezifischen Ursachen oder Mechanismen der jeweiligen Erkrankungen abzielen. Die Unterstützung der Forschung – gerade bei seltenen Krankheiten – ist somit essenziell. Dadurch können wir als Gesellschaft Solidarität mit den Betroffenen zeigen und uns für eine gerechte Gesundheitsverteilung einsetzen, die jedem Menschen zugutekommt, unabhängig von der Seltenheit ihrer Erkrankung.

Voraussetzung dafür ist die medizinische Vernetzung über die Grenzen hinweg, welche den Zugang zu hochspezialisierten medizinischen Kenntnissen und Fähigkeiten ermöglicht. Wichtig ist der Austausch von Wissen, Erfahrungen und Ressourcen über nationale und auch kulturelle Grenzen hinweg.

Seltene Krankheiten werden zwar immer selten bleiben, jedoch besteht die berechtigte Hoffnung, dass sie durch Fortschritte in der Digitalisierung und neue medizinische Technologien nicht weniger schnell diagnostiziert und erfolgreich behandelt werden können!

DR. MED. HEINZ HENGARTNER

Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin,
Schwerpunkt pädiatrische Onkologie-
Hämatologie, Ostschweizer Kinderspital
St. Gallen



ES FEHLTE EINE PERSON, DIE ALLES KOORDINIERTÉ

Oft ist es schwierig, für seltene Krankheiten überhaupt eine Fachperson zu finden. Bei Delia wurden gleich zwei sehr seltene Krankheiten diagnostiziert. Die Eltern mussten mit den Ärzten arbeiten, die überhaupt in Frage kamen. Die Zusammenarbeit war zeitweise zermürend schwierig. Bei der zweiten Diagnose waren die Eltern geübter und wussten sich besser zu wehren. Heute funktioniert das «Team Delia» gut.



Delia müsse auch auf die S-Bahn in Frick, ich solle beim Billett-Automaten warten, meinte ihre Mutter Ariane, als wir den Termin für das Interview ein paar Wochen zuvor vereinbarten. Ich erkenne die 14-Jährige sofort, denn Delia ist für ihr Alter mit 143 cm eher klein, was typisch ist für Menschen mit Turner-Syndrom. Das aufgestellte Mädchen erzählt mir auf dem Weg zum Wohnhaus der Familie, dass sie es über den Mittag nur kurz nach Hause schafft. Sie besucht die erste Klasse der Bezirksschule (Bez.) in Frick, ist also im siebten Schuljahr. Delia hat bereits eine Vorstellung, in welche Richtung es beruflich gehen soll: «Fachfrau Betreuung wäre spannend».

Dass Delia überhaupt Zukunftspläne schmieden kann, grenzt an ein Wunder. «Mehrere Schutzengel haben grosse Arbeit geleistet», erzählt mir die Mutter später am Mittagstisch. Delia versprüht Lebensfreude beim Erzählen vom wöchentlichen Klavierunterricht oder vom Therapiereiten. Sie ist begeistert von der Wirksamkeit der Therapie: «Ich kann nicht nur die Wahrnehmung trainieren, sondern auch Reaktion und Koordination.» Zudem geht Delia zweimal wöchentlich in die Physiotherapie.

Nach dem Mittagessen muss sich Delia wieder auf den Weg zur Schule machen. Mit einer herzlichen Umarmung wird sie von ihrer Mutter verabschiedet und dann erzählt Ariane von der schwierigen Zeit der Diagnose. Sie sagt und lacht dabei: «Als Pflegefachfrau mit Schwerpunkt Kind, Jugend, Familie, Frau war ich prädestiniert dafür, ein krankes Kind zur Welt zu bringen.» Und tatsächlich zeigten Ultraschallbilder in der 30. Schwangerschaftswoche eine Gefässmissbildung, eine sogenannte Venagalenimale-Formation, kurz VGM. Den Betroffenen fehlen an einer Stelle im Gehirn Kapillaren, welche den Blutfluss bremsen sollten. So fliesst das Blut von den ohnehin vergrösserten Arterien zu schnell in die Venen. Das zu grosse Blutvolumen führt zu einer Überlastung des Herzens und durch den fehlenden Nährstoffaustausch zu einer potenziellen Unterversorgung der betroffenen Hirnareale.

In der 37. Schwangerschaftswoche durfte Ariane ihre Delia mit einer Spontangeburt zur Welt bringen. Sie erinnert sich: «Mit 2740 Gramm hatte unser Mädchen gute Startbedingungen, sie dockte sogleich an und war wach.» Zur Überwachung musste sie für zwei Wochen auf die Neonatologie. Danach ging es nach Hause ins Fricktal. Im Alter von sechs Monaten erfolgte die Einlage eines Ventils in einen Ventrikel des Gehirns. Alle sechs Wochen musste Ariane mit Delia ins

Universitätskinderspital beider Basel (UKBB) für eine Punktion des Ventils, um den wegen des bestehenden Wasserkopfs zu grossen Hirndruck zu lindern. Als es nach ein paar Monaten zu einem lebensgefährlichen Notfall kam, musste eine Shunt-Ableitung – ein Schlauch, der die Flüssigkeit in den Bauchraum abführt – eingelegt werden, das Punktieren reichte nicht mehr.

Mit der für die Punktion zuständigen Neurochirurgin funktionierte die Zusammenarbeit gut und das vertrauensvolle Verhältnis bestand über Jahre. Ariane und ihr Mann Patric fühlten sich stets ernstgenommen und durften sich für Fragen jederzeit melden. Auch war das Team der Ärztin stets instruiert und die Eltern hatten neben ihr nur eine weitere Ansprechperson.

Die Erzählung über diese angsterfüllten Stunden setzen Ariane heute noch zu. Es sei für alle schwierig gewesen, auch die zwei Jahre ältere Schwester Tabea habe auf viel verzichten müssen. Ariane steht auf und holt ein Fotoalbum. «Schau hier ist Delia am sünnele und ignoriert den ganzen Trubel um sich herum», meint sie und streckt mir das Album hin. Ich sehe ein tiefenentspanntes Mädchen, das die Arme hinter dem Kopf verschränkt und eine totale Ruhe ausstrahlt, trotz der vielen Geräusche auf der Neonatologie. Die Mutter zeigt mir noch weitere Fotos, auf welchen zu erkennen ist, dass der Kopf im Verhältnis zum Körper überdimensioniert ist. Heute stimmen diese Proportionen zum Glück.

Als Delia halbjährig war, reisten Ariane und Patric mit ihr ans Universitätsspital Zürich zu einem spezialisierten Neuroradiologen, mit dem das weitere Vorgehen betreffend VGM-Diagnose besprochen werden sollte. Die Mutter erinnert sich genau an die Szene: «Delia sass in ihrem Maxicosi. Der Arzt machte keine Anstalten, das Mädchen für die Untersuchung rauszunehmen.» Er habe einen kurzen Blick auf sie geworfen, gemeint es sei alles in Ordnung und wir sollten uns in einem Jahr wieder melden.

Für seltene Krankheiten gibt es oft kaum Spezialisten. Was tun, wenn sich der einzige im Land dem Fall nicht ernsthaft annehmen will? Ariane und ihr Mann Patric waren verzweifelt. Für eine Zweitmeinung nach Toronto oder nach Japan fliegen mit einem zweiten kleinen Kind zu Hause, das ebenfalls Bedürfnisse hat? Schon die Reise nach Zürich war organisatorisch herausfordernd und nervenaufreibend.

Es sei nicht immer einfach für Ariane gewesen, fachkundig zu sein. Man trage automatisch die Verantwortung für Entscheidungen. Es ist ver-

«Für seltene Krankheiten gibt es oft kaum Spezialisten. Was tun, wenn sich der einzige im Land dem Fall nicht ernsthaft annehmen will?»

ARIANE, MUTTER VON DELIA

ständig, dass der Chemiker Patric bei wichtigen Besprechungen Ariane das Wort überliess. «Teils übertragen einem aber auch die behandelnden Ärzte Verantwortung, die man nicht tragen kann», berichtet Ariane. Doch in diesem Fall kamen ihr die Beziehungen im medizinischen Bereich zugute. Ein ehemaliger Kollege gab ihr den Tipp, dass eine Koryphäe aus Kanada am Genfer Unispital komplexe neurologische Eingriffe vornehme, wie es sie bei der VGM brauche.

Dank dem «Vitamin B» konnte Delia in Genf bald gezeigt werden. Und wie Ariane vermutet hatte: es war bereits fünf vor zwölf. Der Fehlkreislauf musste so rasch wie möglich unterbrochen werden, da das Hirn sonst immer mehr abbauen würde. Einen Tag vor ihrem ersten Geburtstag wurde Delia operiert. Mit einem Katheter wurden minimalinvasiv die zuleitenden Gefässe im Hirn verödet und Stents eingesetzt. Ein Jahr später musste diese Operation wiederholt werden. Beide Operationen verliefen gut und die Nachkontrolle konnte bereits wieder im UKBB durchgeführt werden. Doch nach dem zweiten Eingriff verschlechterte sich Delias Zustand schlagartig. Es stellte sich heraus, dass sie einen Infarkt erlitten hatte, der – nicht zuletzt dank sofortiger Ergotherapie – keine Spuren hinterliess.

Es waren bange Stunden und Tage für die Familie. Das Hin und Her zwischen Genf und Basel machten es nicht einfacher. Unverständlich sei bis heute vor allem, dass keiner vom Spezialisten in Genf wusste! Ariane nervt sich heute noch: «Die Schweiz ist klein, da weiss man doch, wo welche Spezialisten zugegen sind?» Mühsam sei zudem gewesen, wie die einen Ärzte andere in ihrer Anwesenheit kritisierten. Fehlende Absprachen, mangelndes Wissen über den Fall, Berichte, die nicht weitergeleitet wurden – die Liste der schlechten Beispiele einer Zusammenarbeit ist lang.

Die folgenden Jahre verliefen relativ ruhig. Doch Delia war auffällig «tollpatschig», sie liess oft Dinge fallen oder fiel selber hin. Hinzu kam, dass Delia ständig Mittelohrentzündungen hatte und kaum mehr wuchs. Der Kinderarzt beruhigte die Familie mit den Worten, dass sich jedes Kind in seinem eigenen Tempo entwickle. Im zweiten Kindergarten bestanden Ariane und Patric aber auf eine Abklärung. Und erneut wurde eine seltene Krankheit diagnostiziert. Der Gentest zeigte eine besondere Form des Turner-Syndroms, bei der einige der klassischen äusserlichen Anzeichen fehlen.

Mit dieser Diagnose begannen wieder reihenweise Abklärungen. Neu hatte die Familie wegen einer das Wachstum unterstützenden Hormontherapie mit Endokrinologen zu tun. Die Zusammenarbeit mit den Ärzten lief nach dieser zweiten Diagnose insgesamt besser. Ariane meint: «Wir waren etwas geübter und standen auch mal auf die Hinterbeine. Wir wagten zu protestieren, wenn man uns an drei Tagen in einer Woche ans UKBB aufbot.» Auch sei das Turner-Syndrom häufiger als die VGM und es gab entsprechend mehr mögliche Ansprechpersonen. In der Endokrinologie hätten sie einfach das Pech von vielen Wechsellern gehabt. Sie als Mutter habe den Ärzten immer wieder erklären müssen, was Delia fehlt. Einmal habe sie einen Kardiologen gefragt, warum er das Herz-Echo machen solle. Hätte er sich vorher fünf Minuten mit dem Syndrom auseinandergesetzt, wäre ihm diese Peinlichkeit erspart geblieben.

Doch Delia ging ihren Weg. Sie konnte die ersten vier Primarschuljahre im Zentrum für körperbehinderte Kinder (zeka) Aarau absolvieren. Danach wechselte sie in die Regelschule, an der sie z.B. fürs Werken oder den Sportunterricht eine 1:1-Betreuung bekam. Dass die Beeinträchtigungen nicht offensichtlich sind, ist einerseits eine Chance, manchmal aber auch eine Herausforderung. An der Bezirksschule habe beispiels-



weise das Verständnis dafür gefehlt, dass gewisse Sportarten oder Übungen ohne engmaschige Betreuung gefährlich sein könnten für Delia. Drum ist sie heute vom Schulsport suspendiert.

Ariane betont abschliessend noch einmal, wie dankbar die ganze Familie dafür ist, dass Delia die vielen kritischen Situationen gut überstanden hat. Während der schwierigen Zeiten hätten sie sich einfach gewünscht, eine Ansprechperson zu haben: eine Person, die den Fall kennt und alles koordiniert. Das «Gärtli-Denken» mancher Ärzte habe Delia, ihre Eltern und damit auch Tabea viel Zeit und Energie gekostet. Ariane erinnert sich an eine absurde Situation auf dem Notfall des UKBB, als der zuständige Assistenzarzt erst einmal googeln musste, wie man den implantierten Shunt einstellt. Oder ein andermal, als es endlich gelang zwei Termine in demselben Ambulatorium des UKBB auf einen Morgen zu legen und es dann technisch nicht möglich war, die Dokumentation in der Zwischenzeit zu aktualisieren. So musste sie diese in Papierform von einem Arzt zum nächsten tragen.

Heute funktioniert die Zusammenarbeit mit den Ärzten besser, nicht zuletzt deshalb, weil die Termine überschaubar geworden sind. Alle zwei Jahre muss Delia noch zum MRI wegen der VGM und ebenfalls zweijährlich zum Herzultraschall wegen des Turner-Syndroms. Das Ärzteteam ist konstant geblieben, kennt Delia und ihre zwei seltenen Krankheiten und vernetzt sich untereinander.

TEXT: NOËMI FIECHTER
FOTOS: SANDRA MEIER



KRANKHEIT

Rund eines von 2500 neugeborenen Mädchen ist vom Turner-Syndrom betroffen. Anstelle von zwei X-Geschlechtschromosomen besteht nur eines oder das zweite ist nur teilweise vorhanden (Fall Delia). Das Symptomspektrum ist gross. Nebst Kleinwuchs kommen nicht einsetzende Pubertät oder Herzfehler vor.

VERBESSERTE GESAMTSITUATION DANK NEUER FORSCHUNGSANSÄTZE

Das Forschungsfeld zu seltenen Krankheiten erweitert sich ständig. Die Forschung identifiziert jede Woche neue seltene genetische Krankheiten. Bisher häufige Krankheiten wie Krebs werden in Untergruppen eingeteilt und so quasi zu seltenen Krankheiten. Für die Praxis und die politischen Regulatoren ist es herausfordernd, auf dem neusten Stand der Forschung zu bleiben.

Bei der grossen Zahl an seltenen Krankheiten mit unterschiedlichen Ursachen (angeboren, erworben, autoimmun etc.) lässt sich nicht zusammenfassend oder abschliessend sagen, was sich «in der Forschung tut». Dies ist stark abhängig von der jeweiligen Krankheitsgruppe. Aber für alle gilt: Die Patient*Innen erhoffen sich von der Forschung eine schnelle Diagnosestellung und bezahlbare Behandlungsmethoden für Krankheiten, bei denen bis heute eine Behandlung fehlt. Die Motivation ist entsprechend hoch, sich in die Forschung einzubringen. Die Beteiligung von Patient*innen und Patientenorganisationen als Wissensträger und Mitgliedern in Beratungsgruppen wächst in allen Forschungsfeldern. Oftmals sind Drittmittelvergaben sogar mit der Bedingung von Patientenbeteiligung am Forschungsprojekt verbunden.

Ebenfalls gemeinsam ist den Forschungsfeldern, dass die Forschenden versuchen, sich stärker international und interdisziplinär zu vernetzen. Datenbanken erlauben das Teilen von gesammelten Daten, sie helfen beim Auffinden der wenigen Patient*innen der einzelnen seltenen Krankheit und beim Erfahrungsaustausch für Forschung und Praxis. Solche Datenbanken (Register) umfassen unter anderem Patientendaten, Diagnosen, genetische und labormedizinische Befunde, Radiologiebefunde, Befunde von Gewebsuntersuchungen, sowie – je nachdem – Behandlungsmethoden.

Ein Forschungsfeld, in dem sich in letzter Zeit sehr viel bewegt, ist

die Gensequenzierung zum Erkennen von Krankheiten aber auch zum Ableiten von Massnahmen und genetischen Beratungsangeboten. Dieses Feld erlaubt es, die langen Wege der Patienten auf der Suche nach einer Diagnose zu verkürzen. Im Optimalfall stehen Therapien zur Verfügung. Neben bestehenden, kommen immer wieder neue Ansätze dazu, wie zum Beispiel Enzymersatztherapien und Gentherapien. Leider sind diese Therapien aufgrund hoher Entwicklungskosten und kleiner Patientenzahlen nach wie vor sehr teuer und daher oft nicht frei zugänglich.

Kommen solche Analysen zum Einsatz, gilt es die Familien durch den Prozess zu begleiten. Im Optimalfall gibt es Behandlungen. Es kann aber auch sein, dass eine Untersuchung dazu führt, dass die Krankheit diagnostiziert wird, jedoch wegen noch fehlender Behandlung trotzdem nur eine symptomatische Begleitung und Linderung angeboten werden kann. Wichtig ist die Analyse trotzdem, da zukünftige neue Erkenntnisse aus der Wissenschaft vielleicht irgendwann Hilfe bieten können. Auch die Implikationen für weitere Schwangerschaften in einer Familie – und damit sind nicht nur die betroffenen Eltern, sondern auch deren Verwandte und nicht zuletzt die nächste Generation gemeint – kann zu schwierigen Situationen führen. Gerade deshalb ist es mit der Analyse nicht getan, sondern es braucht seriöse genetische Beratungsgespräche, bei welchen den betroffenen Familien erklärt wird, was der Befund medizinisch bedeuten

kann und wie man mit dem Befund im jeweiligen Familiensetting umgehen kann. Eine psychologische oder anderweitige Unterstützung (zum Beispiel auch durch Patientenorganisationen) ist dabei oft hilfreich. Zentral ist es dabei, dass die Praxis auf neuste Daten der Forschung zugreifen kann und die Ergebnisse der Forschung direkt in den Praxisalltag einfließen und somit das Patientenwohl verbessern können. Hier können die anerkannten Schweizerischen Zentren für Seltene Krankheiten, Helplines und Patientenorganisationen eine Hilfestellung sein, den richtigen Experten oder die richtige Expertin zu finden.

Ein weiteres aktuelles Forschungsfeld ist die Unterstützung der Forschung und Praxis mit künstlicher Intelligenz bzw. lernfähigen Maschinen: Zunächst ist es vorstellbar, dass man programmierte Modelle dazu nutzt, Krankheits- und Heilungsprozesse an Menschen zu simulieren. Der Vorteil dabei ist, dass ein (gut programmiertes) menschliches Computermodell näher an der Realität ist, als Tests mit Säugetieren. Ebenfalls angestrebt wird die Analyse von möglichst grossen existierenden Datensätzen zu Patienten mit seltenen Krankheiten. Die Hoffnung ist dabei, dass der Computer das Know-how aus den Daten mit demjenigen von vielen verschiedenen Spezialisten vereint und es im Anschluss den behandelnden Ärzten gebündelt zur Verfügung stellt – sei es, um eine Diagnose zu stellen oder um im Rahmen der Behandlung mit der Auswertung von bereits erfolgreich angewandten The-

«Genanalysen werden fortlaufend besser – leider sind sie teuer. Aber verglichen mit den Kosten der Arztbesuche und Spitalaufenthalte ohne Diagnose, sind die Tests günstiger.»

DR. CAROLA FISCHER

rapieplänen zu helfen, einen auf die spezifischen Bedürfnisse des Patienten angepassten Behandlungsplan zu erstellen. Die Computer können dabei aber nur so gut sein, wie die Datensätze, von welchen sie lernen bzw. so gut wie die Programmierung der zugrundeliegenden Algorithmen. Genau da sind dann auch die grössten Hürden für diese Ansätze: Die Datensätze im Gesundheitswesen werden in den verschiedenen Gesundheitsinstituten zurzeit noch unterschiedlich erfasst und nur zu Teilen kodiert – soll heissen die Daten haben teilweise nicht die richtige Form, um aus dem Vergleich mit anderen Daten sinnvolle Schlüsse zuzulassen. Zusätzlich erschweren ethische und rechtliche Datenschutzrichtlinien sowie das Misstrauen der Bevölkerung den Maschinen und Datenbanken gegenüber den Zugang zu bzw. die Nutzung der Daten.

Grundsätzlich kann gesagt werden, dass die Forschung häufig über Limitationen in anderen Disziplinen «stolpert», wenn es darum geht Forschungsergebnisse zeitnah in medizinischen Behandlungen umzusetzen und den Patient*innen zur Verfügung zu stellen. Neben der Datenlage ist die oftmals unzureichende Kostenübernahme von neuen Analyse- und Behandlungsansätzen zu nennen. Oftmals sind es auch andere regulatorische und ökonomische Barrieren die ein rascheres Vorwärtstreiben der Forschung und Praxis sowie die Zugänglichkeit zu Behandlungen und Medikamenten für Patienten verlangsamen bzw. verunmöglichen.

Umso wichtiger ist ein grenzüberschreitendes Zusammenwirken aller Disziplinen, die im Feld der seltenen Krankheiten forschen und arbeiten. Die gezielte Förderung von Interdisziplinären Forschungsprojekten

auf kantonaler und Bundesebene aber auch durch international vergebener Forschungsgeldern wirkt hier isolierten Forschungsanstrengungen entgegen:

Um den oben genannten systemimmanenten Hindernissen entgegenzuwirken, werden in der Schweiz schon verschiedene Massnahmen verfolgt: Neben dem nationalen Konzept zu seltenen Krankheiten werden die rechtlichen Grundlagen zur Umsetzung desselben nach einer Covid-bedingten Verzögerung in parlamentarischen Vorstössen aktiv vorangetrieben. Die Verhandlungen mit Leistungserbringern und Kostenträgern laufen – allerdings nicht immer in die gewünschte Richtung.

Es würde der Erforschung von seltenen Krankheiten und der raschen Umsetzung der Erkenntnisse in Behandlungsansätzen helfen, wenn die dafür relevanten Gesetze rascher an die Erfordernisse der modernen Wissenschaft angepasst würden. Als Beispiel können an dieser Stelle beschleunigte Zulassungsverfahren und Listenerfassung für Analysen und neuen Therapien sowie längere Schutzphasen für orphan drugs (Medikamente für seltene Krankheiten) genannt werden.

Als aktuelles Anliegen ist der Wunsch nach einer gesetzlichen Grundlage zur Schaffung eines nationalen Registers für seltene Krankheiten analog zum Krebsregister. Das Register ist aktuell im Aufbau (SRSK.ch), jedoch mangelt es an Verbindlichkeit für alle beteiligten Parteien aufgrund der bisher fehlenden Gesetzesgrundlage. Der Zugang zu den so gesammelten Daten – mit gesetzlich geregelten Einverständniserklärungen – verschafft nicht nur der Forschung einen Zugang zu den relevanten existierenden Daten, sondern ermöglicht es, Patient*innen für weiterführend

de nationale und internationale Forschungsprojekte anzufragen als auch den erleichterten Austausch zwischen Betroffenen und den Expert*innen. Auch braucht es die aus dem Register ersichtlichen epidemiologischen Fakten, um politische Vorstösse im Bereich der seltenen Krankheiten voranzutreiben.

Verstärkte bilaterale Verhandlungen bezüglich dem Zugang und Austausch mit europäischen (und internationalen) Forschungsprogrammen und den damit verbundenen Finanzierungsmitteln wäre sicherlich wünschenswert, da die «Insel Schweiz» im Forschungskontext nicht bestmöglich funktionieren kann.

DR. CAROLA FISCHER
Projektleitung Seltene Krankheiten,
KISPI Zürich

**URPP ITINERARE – multidisziplinäre
Forschung als Innovationsansatz**

Das University Research Priority Program (URPP) ITINERARE fördert exzellente transnationale Forschung zu seltenen Krankheiten an der Universität Zürich (UZH). Darüber hinaus befasst sich ITINERARE mit den ethischen, rechtlichen, sozialen und pädagogischen Aspekten, die mit seltenen Krankheiten verbunden sind.

www.itinerare.uzh.ch



Portrait: Thomas Entzeroth

«WIR MUSSTEN LERNEN, UNS FÜR UNSERE ANLIEGEN STARK ZU MACHEN»

Sechs Personen, ein Rollstuhl. Er gehört Milena, dem jüngsten Kind der Familie. Die Elfjährige braucht rund um die Uhr Betreuung, erleidet oft mehrmals pro Tag einen epileptischen Anfall und mag es, mitten im Geschehen zu sein. Zu Besuch auf einem Bauernhof, wo Sonden, Beatmungsgeräte, Rollstuhlrampen und medizinische Notfälle zum Alltag gehören.



Samstagmorgen in Allmendingen, einem 600-Seelen-Dorf südöstlich der Stadt Bern. In einem der vielen Bauernhöfe wohnt Milena mit ihrer Familie und vielen Tieren: 30 Kühen, 25 Rindern und Kälbern, 15 Hühnern, zwei Ziegen, zwei Kaninchen und einer Katze. Das Mädchen im Rollstuhl lauscht kurz dem Gespräch der Erwachsenen und wendet sich dann wieder seinem Spielzeug zu, dem es Töne in allen möglichen Frequenzen entlockt. «Milena liebt alles, was leuchtet, blinkt und Geräusche macht», sagen ihre Eltern lachend. «Trotz ihrer Einschränkungen ist sie ein unglaublich zufriedenes Mädchen.» Die Elfjährige lässt den Finger auf das Kuh-Signet sausen, hält kurz inne und tippt dann den Frosch an, der lautstark zu quaken beginnt.

Drehen wir das Rad der Zeit zurück. Einige Wochen vor Weihnachten 2011 war es, als Milena das Licht der Welt erblickte. Das Glück der nunmehr sechsköpfigen Familie schien vollkommen. Doch nach einigen Wochen wurde das Baby erstmals von einem epileptischen Anfall heimgesucht. Alarmstufe orange.

Vom ersten Schock zum Courant normal

Der Spitaleintritt erwies sich als unausweichlich. Nach intensiven Abklärungen und einer Magnetresonanztomographie war klar: Milenas Gehirn weist eine schwere Fehlbildung auf – sie wird Zeit ihres Lebens mit schwerwiegenden gesundheitlichen Herausforderungen zu kämpfen haben. Wichtig sei für sie damals die Gewissheit gewesen, dass Milena nicht sterbe, erinnert sich ihre Mutter: «Das war meine grösste Sorge, die die Neurologin im Inselspital zum Glück entkräften konnte.»

Die Geschwister, damals zwei-, vier- und sechsjährig, brachte der Befund und das Wissen, dass sie mit einem Geschwister mit besonderen Bedürfnissen unter einem Dach leben, nicht aus der Ruhe: «Sie haben Milena von Beginn an so angenommen, wie sie ist. Daran hat sich bis heute nichts geändert», sagen ihre Eltern. Milena ist in der Familie fest verwurzelt und überall dabei, wo etwas passiert. Sie ist Teil von allem und alles Teil von ihr.

Orientierung schaffen, Informationen einholen

Für die Eltern jedoch begann nach der Rückkehr aus dem Inselspital ein neues, schwieriges Kapitel: «Wir mussten damals einfach weitermachen und funktionieren», erinnern sie sich. Für Selbstmitleid oder Rückzug blieb keine Zeit. Die nächsten Angehörigen, Freunde und Bekannte informierten sie rasch über Milenas Gesundheitszustand, aber auch darüber, dass sie als Familie wohlauf waren.

Das Leben ging weiter. Da war der Landwirtschaftsbetrieb, da waren die anderen Kinder und Milena, die aufgrund ihrer pharmakoresistenten Epilepsie mehrmals täglich von Krämpfen heimgesucht wurde und den ganzen Tag über Betreuung oder zumindest Überwachung brauchte. Und deren Gesundheitszustand immer wieder medizinische Interventionen und Spitalaufenthalte notwendig machte. Nach und nach eigneten sich die Eltern Wissen im Umgang mit ihrem besonderen Kind an, gewannen Sicherheit in medizinisch anspruchsvollen Situationen und versuchten, sich im versicherungsrechtlichen Dschungel einen Überblick zu verschaffen.

Eine Herkulesaufgabe

«Wir wären damals unglaublich froh gewesen, wenn es die KMSK Wissensplattform bereits gegeben hätte», sagt Nicole. Wie ist das mit dem Intensivpflegezuschlag, wie mit der Frühförderung? Wo lassen sich Windeln beziehen? Gibt es Möglichkeiten, Milenas viele Begleiterkrankungen besser in Schach zu halten? Wer unterstützt uns?

«Manchmal habe ich nächtelang im Internet recherchiert», sagt die Mutter. Enorm vieles bleibe in der ohnehin schon anspruchsvollen Situation an den Eltern hängen. Für Kinder wie Milena brauche es eigentlich einen Case Manager, um die organisatorischen Dinge in den Griff zu bekommen und den Überblick über alle Anforderungen und Abklärungen zu behalten. Zu den notwendigen Informationen ist die Familie damals dank Tipps aus ihrem Umfeld, Fachkräften oder Organisationen wie Procap gekommen. Manchmal auf Nachfrage, manchmal über zig Umwege oder aus purem Zufall.

Mehr Sicherheit dank Peer-to-Peer-Austausch

Eltern von Kindern mit schweren Behinderungen sind auf andere Menschen angewiesen, um die vielen Anforderungen zu bewältigen. «Die Vernetzung mit anderen Betroffenen ist ungemein wichtig», betont Nicole. Ihr Mann Bruno pflichtet bei: «Fachleute aus der Medizin konzentrieren sich vor allem auf ihren jeweiligen Fachbereich, haben aber nicht immer das grosse Ganze im Blick. Deshalb bringt es viel, sich mit anderen Betroffenen zu vernetzen. Ihre Erfahrungen helfen uns, nach Lösungen zu suchen und die richtigen Entscheidungen zu treffen.»

Dankbar sind die beiden auch für die Unterstützung durch den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten. Die vom Verein initiierte Wissensplattform nutzen sie heute, um sich gezielt zu einzelnen Fragen zu informieren. An den KMSK-Anlässen kann Milena zwar nicht teil-

«Wir wären damals unglaublich froh gewesen, wenn es die KMSK Wissensplattform bereits gegeben hätte.»

NICOLE, MUTTER VON MILENA

nehmen, doch dank einem finanziellen Zustupf des Vereins für ein Rollstuhlvelo hat sich ihr Fortbewegungsradius erweitert.

Wertvolle Informationen erhalten die Eltern auch dank der KMSK-Gruppe auf Facebook, der rund 740 Mitglieder angehören. Etwa zur Frage, ob bei Milena die Nasen- durch eine Button-Sonde ersetzt werden sollte, wie das die Ärzte im Kinderspital vor einigen Jahren vorschlugen. Der Austausch mit anderen Eltern, deren Kinder diesen Wechsel bereits hinter sich hatten, half Nicole und Bruno dabei, ja zu diesem Eingriff zu sagen.

«Die Hilfsbereitschaft und die Empathie in dieser geschlossenen Facebook-Gruppe sind riesig. Alles hat hier Platz: vom Hinweis auf Angebote, über Informationen zur IV oder zu Hilfsmitteln bis zur Mitteilung darüber, wie sehr man hin und wieder an die eigenen Grenzen gelangt», sagt Nicole. Ein Post mit einer Frage und schon gehen zig Antworten ein. Auch das Wissen, dass andere Eltern sich in einer ähnlichen Situation befinden und sich irgendwie über Wasser halten, helfe, den herausfordernden Alltag zu bestreiten.

Wichtige Anlaufstelle

Ein Fels in der Brandung ist auch Milenas Kinderärztin. «Sie scheut keinen Aufwand, geht jeder Frage nach und ist in Notfällen immer erreichbar», erinnern sich die Eltern. Auch habe sie die Familie stets unterstützt, wenn unklar war, wo es in medizinischer Hinsicht langgeht. Die Zusammenarbeit mit anderen medizinischen Fachpersonen war nicht immer ganz einfach, gehen Bruno und Nicole einig. «Wir mussten lernen, uns für unsere Anliegen stark zu machen und auf Antworten und Lösungen zu pochen.» Phasenweise hätten sie darum gekämpft, dass Milena Hilfe erhält. Und manchmal sei ein Aufgebot ganz vergessen gegangen oder Unterstützung schlichtweg ausgeblieben.

Mittlerweile erleben die beiden die Zusammenarbeit mit Ärztinnen und Ärzten in den Bereichen Neurologie, Orthopädie, Gastroenterologie und Endokrinologie als gut und konstruktiv. «Sie nehmen uns ernst und respektieren unsere Entscheidungen, auch wenn wir uns hin und wieder gegen einen Vorschlag von ihnen aussprechen», hält Nicole fest. Etwa als es darum ging, weitere genetische Abklärungen unter Vollnarkose vorzunehmen. «Wir haben nicht viel davon, wenn wir wissen, welches Syndrom hinter Milenas Gebrechen steht», erklärt die 38-Jährige. Wichtiger sei es, im Alltag zurechtzukommen und Stabilität in Milenas Gesundheitszustand zu bringen.

Wunder geschehen

Milena geht ihren Weg, in ihrem Tempo, mit ihren Voraussetzungen und Fortschritten, die niemand für möglich gehalten hätte: So lernte sie während des Lockdowns Brei zu essen, obwohl Ärzte in den ersten Lebensjahren prognostiziert hatten, dass sie Zeit ihres Lebens komplett per Sonde ernährt werden müsse. Ein Wow-Moment für die ganze Familie und für Milena ein Mehr an Lebensqualität. Nicole: «Sie genießt jeden Löffel ungemein.» Und auch dass sie heute am Boden fast frei sitzen könne, grenze an ein Wunder.

Das jüngste Familienmitglied wird wie die Geschwister grösser und mit jedem Lebensjahr erweitern die Eltern ihr Wissen in organisatorischen und medizinischen Belangen: «Man wächst in die vielen Aufgaben herein», bilanziert Nicole. Manchmal gibt es Patentrezepte, manchmal nicht. «Milena sei alles andere als ein 08/15-Kind», sagt die Mutter lachend. Hin und wieder bleibt nichts anderes übrig, als auszuprobieren. Oft mit Erfolg. Etwa als sie die Sondennahrung entgegen ärztlicher Empfehlung durch Selbstgekochtes ersetzt hat, weil Milena die Fertignahrung immer wieder erbrach. «Ich habe viel auf mein Bauchgefühl gehört. Und bin damit eigentlich immer gut gefahren», so Nicole.



Was sich die Familie für die Zukunft erhofft? «Wir wünschen uns, dass die Situation so bleibt, wie sie jetzt ist. Dass Milenas Gesundheitszustand sich nicht verschlechtert und sie auch in Zukunft eine gute Lebensqualität hat.» Derzeit besucht sie halbtägewise die Blindenschule in Zollikofen, während die Mutter ihrer Arbeit bei einer Versicherung nachgeht.

Pferde- und Tiernärrin

Milena ist nach einem kurzen Nickerchen wieder wach und lauscht den Stimmen. Sehen tut sie die Sprechenden vermutlich nicht, weil ihr Gehirn die Signale des Sehnervs nicht richtig entschlüsselt. Ihr Finger hat nun das Pferd-Signet erwischt. Purer Zufall oder Kalkül? Milena lässt uns im Ungewissen, über Sprache kann sie sich nicht mitteilen. Nicole jedoch verrät: «Pferde sind für Milena ihr Ein und Alles.» Einmal pro Woche steht Hippotherapie auf dem Programm, schlechtes Wetter hin oder

her. Selbst ärgster Regen und Kälte halten das Mädchen nicht davon ab, einige Runden auf dem isländischen Pferd zu drehen. Hier ist sie voll und ganz in ihrem Element.

TEXT: TANJA AEBLI
FOTOS: STEFAN MARTHALER



KRANKHEIT

Milena ist mit einer Mehrfachbehinderung zur Welt gekommen. Ihr Gehirn weist eine schwere Fehlbildung auf, was zu einer starken Entwicklungsverzögerung führt. Sie kann weder sprechen noch stehen, hat eine Sehbehinderung und täglich epileptische Anfälle.

WAS DIE KMSK WISSENSPLATTFORM «SELTENE KRANKHEITEN» BEWIRKT

Der Wissenstransfer kann den Familien helfen, ihre Kinder besser zu unterstützen und zu begleiten. Wenn Eltern Wissen über die Krankheit ihres Kindes erwerben, können sie besser verstehen, wie sich die Krankheit auf das Leben ihres Kindes auswirkt und welche Bedürfnisse und Anforderungen damit verbunden sind.

Warum ist der Wissenstransfer für betroffene Familien so wichtig? Der Wissenstransfer ist für betroffene Familien von grosser Bedeutung, da sie oft mit einer seltenen Krankheit konfrontiert sind, über die sie noch nichts oder nur wenig wissen. Das kann dazu führen, dass sie sich isoliert, allein und unsicher fühlen. Durch den Wissenstransfer erhalten Familien Zugang zu Informationen, die ihnen helfen, die Krankheit besser zu verstehen, die Symptome und die möglichen Behandlungsmöglichkeiten zu kennen und sich darüber im Klaren zu sein, was sie von Ärzt*innen und Therapeut*innen erwarten können. Dies kann dazu beitragen, Ängste und Unsicherheiten zu reduzieren und den Familien ein grösseres Gefühl von Kontrolle über ihre Situation zu geben. Darüber hinaus können betroffene Familien sich mit anderen Familien in ähnlichen Situationen vernetzen, was emotionale Unterstützung und praktische Ratschläge bieten kann.

Der Wissenstransfer kann den Familien auch helfen, ihre Kinder besser zu unterstützen und zu begleiten. Wenn Eltern Wissen über die Krankheit ihres Kindes erwerben, können sie besser verstehen, wie sich die Krankheit auf das Leben ihres Kindes auswirkt und welche Bedürfnisse und Anforderungen damit verbunden sind. Dadurch können sie ihr Kind besser unterstützen und ihm die notwendige Unterstützung und Pflege bieten, um seine Entwicklung zu fördern. Ein weiterer wichtiger Aspekt des

Wissenstransfers ist die Verbesserung der Interaktion zwischen den Familien und dem Gesundheitssystem. Wenn Familien über die Krankheit ihres Kindes und die damit verbundenen Behandlungsmöglichkeiten informiert sind, können sie aktiv an der Entscheidungsfindung im Rahmen der medizinischen Versorgung beteiligt werden. Dies kann dazu beitragen, dass sie eine bessere Kontrolle über den Verlauf der Krankheit haben und dass das Gesundheitssystem ihre Bedürfnisse und Wünsche besser berücksichtigt.

Warum sind Sonderpädagoginnen von der neuen KMSK Wissensplattform begeistert? Sonderpädagog*innen schätzen die KMSK Wissensplattform, weil sie eine wertvolle Ressource für Informationen und Wissen im Bereich seltener Krankheiten bietet. Die Wissensplattform bietet einen zentralen Ort, an dem sie auf aktuelle Informationen, Ressourcen und Werkzeuge zugreifen können, die für ihre Arbeit mit Kindern mit seltenen Krankheiten und deren Familien relevant sind.

Die Plattform kann Sonderpädagog*innen helfen, ihr Wissen und ihre Fähigkeiten im Umgang mit Kindern mit seltenen Krankheiten zu erweitern und zu vertiefen. Durch den Zugriff auf Forschungsergebnisse, Expert*innen-Meinungen und Best-Practices-Beispiele können sie sich über die neuesten Entwicklungen im Bereich seltener Krankheiten auf dem Laufenden halten und ihr Wissen auf dem neuesten Stand halten. Dies kann

ihnen helfen, die Bedürfnisse und Anforderungen von Kindern mit seltenen Krankheiten besser zu verstehen und angemessene Unterstützung und Interventionen anzubieten.

Darüber hinaus bietet die Wissensplattform Sonderpädagoginnen auch die Möglichkeit, sich mit anderen Fachleuten in ähnlichen Bereichen zu vernetzen und ihr Netzwerk zu erweitern.

Warum ist es wichtig, dass die Plattform auf Deutsch, Englisch, Italienisch und Französisch zugänglich ist? Es ist wichtig, dass die Informationen der KMSK Wissensplattform in unterschiedlichen Sprachen zugänglich sind, weil seltene Krankheiten keine Sprachgrenzen kennen und Familien aus verschiedenen Sprachregionen und Ländern betroffen sind. Die Verfügbarkeit der Plattform in verschiedenen Sprachen stellt sicher, dass eine breite Gruppe von Menschen Zugang zu wichtigen Informationen und Ressourcen hat.

Darüber hinaus kann die Verfügbarkeit der Plattform in verschiedenen Sprachen dazu beitragen, das Bewusstsein für seltene Krankheiten in verschiedenen Sprachregionen und Ländern zu erhöhen. Wenn Fachpersonen und Familien aus verschiedenen Sprachregionen auf wichtige Informationen und Ressourcen zugreifen können, können sie besser verstehen, wie seltene Krankheiten behandelt werden und welche Ressourcen und Unterstützung verfügbar sind. Dies kann

dazu beitragen, dass betroffene Familien sich besser vernetzen und Unterstützung finden und dass die medizinischen Fachleute in verschiedenen Ländern besser zusammenarbeiten können, um die Gesundheitsversorgung und die Unterstützung für betroffene Familien zu verbessern.

Welchen Nutzen hat die Wissensplattform.kmsk.ch für die Heilpädagogik?

Die Plattform bietet eine Vielzahl von Ressourcen wie Informationsbroschüren, Leitlinien, Checklisten und Schulungsmaterialien, die Heilpädagog*innen in ihrer Arbeit unterstützen können. Diese Ressourcen können als Referenz- und Schulungsmaterialien genutzt werden, um die Fähigkeiten und Kenntnisse von Heilpädagoginnen zu verbessern und die Qualität ihrer Arbeit zu erhöhen.

Durch die Verfügbarkeit von Informationen und Ressourcen auf der Plattform kann die interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen Heilpädagog*innen und anderen Fachpersonen verbessert werden. Die Plattform bietet eine gemeinsame Wissensbasis, die die Zusammenarbeit und Kommunikation zwischen den verschiedenen Professionen unterstützen kann.

Welche Bedeutung hat sie für betroffene Familien? Die Wissensplattform hat eine immense Bedeutung für betroffene Familien, da sie ihnen Zugang zu wichtigen Informationen, Ressourcen und Unterstützung im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten bietet.

Betroffene Familien erhalten Zugang zu aktuellen und vertrauenswürdigen Informationen über seltene Krankheiten, ihre Ursachen, Symptome, Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten sowie zu verschiedenen Unterstützungsmöglichkeiten und Ressourcen. Diese Informationen können dazu beitragen, dass betroffene Familien eine fundierte Entscheidung im Zusammenhang mit der Gesundheit und Pflege ihres Kindes treffen können.

Familien erhalten ausserdem die Möglichkeit, sich mit anderen Familien in ähnlichen Situationen zu vernetzen und ihre Erfahrungen und ihr Wissen auszutauschen. Dies kann dazu beitragen, dass betroffene Familien sich unterstützt fühlen und besser mit den Herausforderungen umgehen können, die mit einer seltenen Krankheit verbunden sind.

Auch bei der Suche nach geeigneten Unterstützungsleistungen kann die Plattform eine Hilfe sein. Sie bietet eine umfassende Liste von Unterstützungs- und Behandlungsmöglichkeiten, einschliesslich von Experten und Einrichtungen, die spezialisiert sind auf seltene Krankheiten.

Wie verbreitet ist das Wissen über die Plattform innerhalb der Heilpädagogik? Da die Wissensplattform noch relativ neu ist, ist es schwierig zu sagen, wie weit verbreitet das Wissen über die Plattform innerhalb der Heilpädagogik ist. Die Plattform wurde erst vor kurzem ins Leben gerufen. Es ist jedoch anzunehmen, dass

die Plattform aufgrund ihrer Relevanz für die Arbeit mit Kindern mit seltenen Krankheiten und ihrer Benutzerfreundlichkeit langfristig eine wichtige Rolle in der Heilpädagogik spielen wird.

Das Wissen über die Plattform innerhalb der Heilpädagogik wird beispielsweise über eine enge Zusammenarbeit mit Fachverbänden, die Informationen über soziale Medien und an Fachkonferenzen und -veranstaltungen verbreitet. Es ist zu erwarten, dass die Bekanntheit der Plattform im Laufe der Zeit zunehmen wird, da sich immer mehr Heilpädagog*innen mit seltenen Krankheiten beschäftigen und die Plattform als wertvolles Werkzeug für ihre Arbeit erkennen werden.

MELANIE WILLKE

Professorin für Bildung im Bereich körperlich-motorische Entwicklung und chronische Krankheiten, Interkantonale Hochschule für Heilpädagogik





DIAGNOSE SELTENE KRANKHEIT – EIN NEUER LEBENSWEG BEGINNT

Wussten Sie, dass in der Schweiz rund 350 000 Kinder und Jugendliche von einer seltenen Krankheit betroffen sind? Eine grosse Herausforderung für die ganze Familie: Erschöpfte Eltern, finanzielle Sorgen, Isolation, Diskussionen mit Versicherungen und Geschwister, die zu kurz kommen. Um betroffene Familien ab dem Zeitpunkt einer Diagnose oder «keiner Diagnose» zu unterstützen, gründete Manuela Stier am 20.02.2014 den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK). Wir zählen bereits 780 betroffene Familien zu unserem KMSK Familien-Netzwerk. In der virtuellen KMSK Selbsthilfegruppe Schweiz findet ein reger Austausch zwischen mittlerweile 730 betroffenen Müttern und Vätern statt. Dieser geschlossene Raum bietet die Möglichkeit, sich auf eine vertrauensvolle Art Tipps zu geben und Fragen zu stellen. Der Dialog untereinander schafft Verbundenheit und spendet neue Energie für den Alltag. Seit der Gründung durften wir an unseren Events 9000 kleine und grosse Gäste begrüessen und ihnen unvergessliche Glücksmomente schenken.

Zusätzliche Stärkung bietet der Wissenstransfer rund um das Thema «Seltene Krankheiten». Projekte wie die KMSK Wissensbücher «Seltene Krankheiten», die digitale KMSK Wissensplattform «Seltene Krankheiten» und das jährliche KMSK Wissens-Forum «Seltene Krankheiten» fördern die Kommunikation und Interaktion zwischen allen Anspruchsgruppen. Dazu gehören nebst betroffenen Familien und (angehende) Fachpersonen auch Gesundheitspolitiker*innen und Medienschaffende. Grosszügige Spenden entlasteten auch im vergangenen Jahr betroffene Familien finanziell. Dringend benötigte Therapien, Hilfsmittel, Auszeiten und Mobilitätshilfen konnten damit bezahlt werden. Um dies auch zukünftig zu ermöglichen, sind wir auf Spenden, Legate, Gönnerbeiträge und Sachspenden angewiesen.



6000 – 8000

seltene Krankheiten
weltweit



5%

der seltenen Krankheiten
sind erforscht



350 000

betroffene Kinder und
Jugendliche in der Schweiz*



1/3

der Patient*innen
in den universitären Kinder-
spitälern haben eine seltene
Krankheit



9000

KMSK Familienmitglieder
seit 2014 zu kostenlosen
Familien-Events eingeladen



2.7 MIO

konnten seit der Gründung 2014
an betroffene Familien
ausbezahlt werden



DEN FAMILIEN UNVERGESSLICHE GLÜCKSMOMENTE SCHENKEN

Der Austausch untereinander ist für betroffene Familien enorm wichtig. Sich kennenzulernen und zu sehen, dass man nicht allein ist und verstanden wird, trägt wesentlich zur Verbesserung ihrer Lebensqualität bei. Die Pflege des beeinträchtigten Kindes beansprucht viel Zeit, während soziale Kontakte oft auf der Strecke bleiben. Wir haben es uns deshalb zur Herzensangelegenheit gemacht, die Familien miteinander zu verbinden und ein besonderes Netzwerk zu schaffen. Der wertvolle Austausch von Erfahrungen und Ratschlägen sowie das Gefühl von Zusammenhalt werden dadurch stark gefördert. Für die Eltern bedeuten die Events einige entspannte Stunden, die sie den herausfordernden Alltag vergessen lassen und der ganzen Familie neue Energie schenkt. Unsere kostenlosen Familien-Events bieten betroffenen Kindern, Eltern und Geschwistern die Möglichkeit, unbeschwerte Glücksmomente zu erleben. Die Vorfreude auf diese speziellen Tage ist jeweils riesig. Sie können sich entspannen, sich verwöhnen lassen, sich vernetzen und neue Freundschaften schliessen. Ebenso lernen sich Geschwisterkinder kennen und oft ergeben sich daraus wunderschöne Freundschaften. Seit der Gründung durften wir rund 9000 KMSK Familienmitglieder an unseren tollen Events begrüßen.

AUSTAUSCH ZWISCHEN BETROFFENEN VÄTERN

Jedes Familienmitglied trägt zum Wohl der Familie bei. Unsere besonderen Anlässe, exklusiv für Väter von Kindern mit seltenen Krankheiten, bieten nicht nur spannende Aktivitäten wie gemeinsames Kochen, sondern schaffen auch den idealen Raum für einen intensiven Austausch. Sie bieten Gelegenheit, die eigenen Gedanken, Erfahrungen und Herausforderungen des Alltags in einer entspannten und lockeren Atmosphäre miteinander zu teilen und neue Freundschaften zu schliessen.



9000

kleine und grosse Gäste durften wir seit 2014 zu unseren nationalen KMSK Familien-Events einladen





NACHHALTIGE ENTLASTUNG DANK FINANZIELLER UNTERSTÜTZUNG

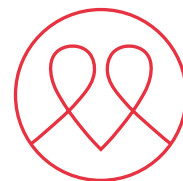
Die Diagnose «Seltene Krankheit» oder «keine Diagnose» ist nicht nur emotional eine immense Belastung, daraus erfolgen häufig auch finanzielle Engpässe. Die Pflege und Betreuung des Kindes und dessen Geschwister sowie die unzähligen Termine für Arztbesuche, Therapien und die unterschiedlichen Schulzeiten der Kinder, machen es oft unmöglich, dass beide Elternteile arbeiten. Ausgaben für Hilfsmittel, Mobilität oder Spezialtherapien, die weder von der IV noch von der Krankenkasse bezahlt werden, sind nur schwer zu stemmen. In solch einem Fall kann der Förderverein finanziell schnell und unkompliziert helfen und die Familien nachhaltig entlasten. Die Eltern können über unsere Website einen Förderantrag stellen, der nach positiver Prüfung durch unser Entscheidungsgremium rasch ausgezahlt wird. Seit der Gründung durften wir betroffene Familien mit rund CHF 2.7 Mio unterstützen. Zusätzlich bieten wir betroffenen Eltern die Möglichkeit, gemeinsam mit uns ein Crowdfunding-Projekt bis zu CHF 10 000 zu starten.

**«Adrian hat nun viel mehr
Freiheiten und ist überglücklich.»**

KLAUDIJA, MUTTER VON ADRIAN

ADRIANS HERZENSWUNSCH NACH MEHR SELBSTSTÄNDIGKEIT UND FREIHEIT

Der 16-jährige Adrian, bei dem keine eindeutige Diagnose gestellt werden kann, hat einen grossen Herzenswunsch: Er möchte mehr Selbstständigkeit und mehr Freiheit. Da er motorisch eingeschränkt ist und keine Kontrolle über seinen Rumpf und seine Kopfstellung hat, verbringt er die meiste Zeit in seinem Rollstuhl und ist auf die Hilfe anderer angewiesen. Ein spezielles Zuggerät für den Rollstuhl würde ihm mehr Selbstständigkeit bieten und ihm die Freiheit geben, etwas eigenständig unternehmen zu können. Das Problem: die IV übernahm die Kosten nicht und für die Eltern war es finanziell nicht tragbar. Dank grosszügigen Spendengeldern von der KMSK Oldtimer-Fahrt im August 2023, welche von drei Rotary Clubs organisiert wurde, sowie der finanziellen Unterstützung einer Stiftung, konnte Adrians Wunsch schliesslich doch noch erfüllt werden!



CHF 2.7 MIO

Unterstützung von Kindern
und Jugendlichen mit
seltene Krankheiten



WISSENSTRANSFER STÄRKT BETROFFENE FAMILIEN

Nach der Diagnose fühlen sich die Eltern häufig überfordert. Das fehlende Wissen rund um das Thema seltene Krankheiten erschwert ihnen den Umgang mit der neuen Situation. Wissen mindert Ängste, sensibilisiert und befähigt Eltern, selbstbewusst auf Augenhöhe mit Fachleuten zu kommunizieren. Der Förderverein hat sich zum Ziel gesetzt, Wissen zu bündeln und allen kostenlos zur Verfügung zu stellen. Des Weiteren sensibilisieren wir die Öffentlichkeit und sorgen für mediale Präsenz. Auf diese Weise können wir gemeinsam mit unseren 780 betroffenen Familien sowohl gesellschaftlich als auch politisch ein tieferes Verständnis für das Thema schaffen. Unsere sechs KMSK Wissensbücher «Seltene Krankheiten» beinhalten wertvolles Wissen aus der Praxis für alle Dialoggruppen und sind wichtige Arbeitsmittel für (angehende) Fachleute. Am jährlichen KMSK Wissens-Forum «Seltene Krankheiten» findet ein reger Austausch zwischen betroffenen Familien und Fachexpert*innen statt. So ist es möglich, konstruktiv neue Lösungsansätze zu diskutieren. Das Wissens-Forum wird via Live-Streaming übertragen und ist somit jederzeit abrufbar. Durch unsere Erfahrung und die enge Zusammenarbeit mit unseren 780 Familien entstand die erste digitale KMSK Wissensplattform «Seltene Krankheiten». Dort finden sich Informationen und Hilfsangebote in vier Sprachen (d/e/f/i). Mittels verschiedener Rubriken werden gezielt relevante Informationen vermittelt und entsprechende Anlaufstellen zu den einzelnen Themen verlinkt. Die Plattform hilft nicht nur (neu) betroffenen Familien, sondern dient auch der Ärzteschaft, den Pflegekräften, Forschenden, Therapeut*innen, Auszubildenden, Patientenorganisationen, Pädagog*innen und Politiker*innen als Nachschlagewerk.

WWW.WISSENSPLATTFORM.KMSK.CH – WISSENSVERMITTLUNG AUF DEM NEUEN LEBENSWEG

Weg zur Diagnose

Emotionale Belastungen und Bewältigung

Austausch mit betroffenen Familien

Entlastung, Pflege und Betreuung

Familie und Bezugspersonen

Versicherungsleistungen, Beantragung und Durchsetzung

Finanzielle Unterstützungsmöglichkeiten

Therapien und ergänzende Angebote

Freizeit und Auszeit

Kita, Kindergarten und Schule

Vereinbarkeit Familie und Beruf

Jugend und Übergang ins Erwachsenenalter

Palliative Care, Vorbereitung, Abschied und Trauer

Verhalten bei Notfällen

KMSK Wissensplattform für
Eltern und Fachpersonen
(d, f, i, e)



Hier finden Sie alle
KMSK Wissensbücher
Seltene Krankheiten als PDF



11. KMSK Wissens-Forum
«Seltene Krankheiten», 02.03.2024,
im KKL Luzern, inkl. Live-Streaming





106

SYSTEM
WINTERTHUR

SCHWEIZERISCHE
LOKOMOTIV- & MASCHINEN
3134 WINTERTHUR

WIE SIE BETROFFENE FAMILIEN UNTERSTÜTZEN KÖNNEN

Um betroffene Familien auf ihrem Lebensweg zu begleiten, sie finanziell zu entlasten, Wissen zu vermitteln und ihnen Glücksmomente zu ermöglichen, sind wir auf Ihre Unterstützung angewiesen. Nebst einer generellen Spende haben Sie die Möglichkeit, ein konkretes Projekt zu unterstützen. Es freut uns, wenn Unternehmen oder Organisationen eigene Fundraising-Projekte ins Leben rufen. Wir garantieren, dass Ihre Spende verantwortungsbewusst eingesetzt wird und wir stets im Sinne der betroffenen Familien handeln. Seit der Gründung im Jahr 2014 durften wir dank grosszügiger Spender*innen und Gönner*innen rund CHF 2.7 Mio. an betroffene Familien in der Schweiz ausbezahlen und damit deren Lebensqualität verbessern. Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten ist seit 2014 als steuerbefreite Institution anerkannt, was in den meisten Kantonen zu Steuerabzügen berechtigt.

Im Namen der betroffenen Familien bedanken wir uns für Ihre nachhaltige Unterstützung!

MANUELA STIER

Gründerin und Geschäftsführerin
Förderverein für Kinder mit
seltenen Krankheiten (KMSK)
manuela.stier@kmsk.ch

PROF. DR. MED. ANITA RAUCH

Präsidentin KMSK
Direktorin am Institut für Medizinische
Genetik an der Universität Zürich UZH

GLÜCKSMOMENTE SCHENKEN UND INKLUSION FÖRDERN

Ein Beispiel dafür sind die 760 Mitarbeitenden von Siemens Mobility Schweiz, welche im Jahr 2022 auf ihre Weihnachtsgeschenke verzichteten, um stattdessen unvergessliche Glücksmomente zu schenken. In Zusammenarbeit mit dem Förderverein wurde besprochen, wie sie sich für unsere betroffenen Familien auf eine sinnvolle Art und Weise einbringen können. Nebst der finanziellen Beteiligung zur Durchführung des 10. KMSK Wissens-Forums «Seltene Krankheiten» und der Entlastung betroffener Familien, ermöglichte Siemens Mobility Schweiz betroffenen Kindern und ihren Familien ein einzigartiges Abenteuer. In einem Video wurden die berührenden Momente festgehalten, um allen Mitarbeitenden von Siemens Mobility Schweiz aufzuzeigen, was mit dem gespendeten Geld bewirkt wurde. Im Juli 2023 organisierten sie gemeinsam mit der Brünig-Dampfbahn eine Sonderfahrt inklusive Mittagessen von Interlaken bis Meiringen und zurück. Zusammen mit 60 KMSK Familienmitgliedern aus der ganzen Schweiz, genossen 40 Personen der Siemens Mobility Schweiz (Angestellte und deren Familien) dieses unvergessliche Ereignis.

Wir freuen uns über Ihre
Spende online oder per
Einzahlungsschein



Video KMSK Familien-Event
«Brünig Dampfbahn»





FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**

STIMON – Hypoplastisches Linksherzsyndrom / Botschafter: Fabian Lienhard / Foto: Thomas Sühner

ISBN 978-3-9524985-7-6



9 783952 498576 >



KMSK SPORT CHALLENGE

Sport macht Spass, verbindet und hilft Kindern mit seltenen Krankheiten!

Gemeinsam schenken wir Kindern und Jugendlichen mit seltenen Krankheiten mehr Sichtbarkeit und Lebensqualität! Die jährliche KMSK Sport Challenge mit einer App, dauert jeweils vom 1. April bis zum 30. September. Wir freuen uns, dass schon mehr als 2500 Personen aktiv mit dabei waren und Freunde, Verwandte, Arbeits- und Sportkollegen zum Mitmachen animierten! Eine Anmeldung ist für Einzelpersonen, Firmen- und Sportteams möglich!

Anmeldung
www.kmsk.ch



PARTNER



Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein
Poststrasse 5
8610 Uster, Switzerland
T +41 44 752 52 52
info@kmsk.ch

WWW.KMSK.CH
WWW.WISSENSPLATTFORM.KMSK.CH

SPENDEN

Der Förderverein ist seit 2014 als steuerbefreite Institution anerkannt.

Spendenkonto
CH52 8080 8008 5328 0369 7
Kinder mit seltenen Krankheiten
8610 Uster



Online-
Spende