



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**



SELTENE KRANKHEITEN

THEAPIEN FÜR KINDER UND UNTERSTÜTZUNG FÜR DIE FAMILIEN



Manuela Stier



Daniela Schmuki



Prof. Dr. med. Andreas Meyer

IMPRESSUM

Herausgeber

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

Initiantin/Geschäftsleitung

Manuela Stier
manuela.stier@kmsk.ch

Konzept

Branding, Marketing,
Corporate Design, Social Media
Stier Communications AG, Uster
www.stier.ch

Korrekturat

Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

Druck

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

Titelbild

Petra Wolfensberger

Erscheinungsdatum

Oktober 2020

THERAPIEN FÜR KINDER UND UNTERSTÜTZUNG FÜR DIE FAMILIEN

Geschätzte Leserinnen und Leser

«Wir befinden uns in einem unaufhörlichen Kreislauf aus unzähligen Therapiebesuchen, medizinischen Abklärungen, administrativen Herausforderungen und dem verzweifelten Versuch, ein halbwegs normales Familienleben aufrecht zu halten. Wir sind mitten in einem Kampf, den wir täglich zu verlieren drohen.» Solche Worte sind es, die wir immer wieder von Familien hören, die uns ans Herz gehen und die verdeutlichen: Wir müssen diesen Familien helfen, wir müssen sie unterstützen, ihnen konkrete Hilfestellungen geben und ihnen zeigen: «wir sind für euch da!» Aus diesem Grund möchten wir in unserem dritten KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten» aufzeigen, welche konkreten Unterstützungsmöglichkeiten es im Alltag gibt, welche Therapieformen sich bei betroffenen Familien bewährt haben und wo sie sich Hilfe holen können, wenn der Durchblick im administrativen Dschungel verloren geht. Denn immer wieder hören wir, dass betroffene Familien falsch oder gar nicht über Unterstützungsmöglichkeiten informiert werden, obschon das Angebot vorhanden ist.

Die betroffenen Familien gewähren auch im dritten KMSK Wissensbuch einen authentischen Einblick in ihren Alltag: Sie zeigen auf, was sie beschäftigt, mit welchen Herausforderungen sie sich konfrontiert sehen und wo sie sich mehr Unterstützung wünschen. Demgegenüber stehen Ärzte, Therapeuten und Fachpersonen, die sich in unseren Interviews kompetent zu den verschiedenen Themen äussern und konkrete Hilfsmassnahmen aufzeigen.

Die Dialoggruppen des dritten Wissensbuches sind (neu) betroffene Familien, Gynäkologen, Hebammen, Kinderärzte, Hausärzte, Spezialärzte wie Genetiker, Augen- und Ohrenärzte, Therapeuten, Psychologen, Spitalpersonal, Krankenversicherer, Gesundheitspolitiker, Lehrer, Forschende an Hochschulen, Pharmamitarbeitende, IV-Mitarbeitende, Medien und die breite Öffentlichkeit. Ihnen wollen wir mehr Wissen und Verständnis zum Thema «Seltene Krankheiten bei Kindern» vermitteln.

Mit dem dritten Wissensbuch setzen wir wiederum ein Zeichen für die rund 350 000 betroffenen Kinder und Jugendlichen in der Schweiz und hoffen, dass wir damit noch mehr Wissen und Verständnis schaffen können. Für all die kleinen Patienten, ihre Eltern und ihre Geschwister.

Herzlichst

Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK)

MANUELA STIER

Initiantin/
Geschäftsleitung

DANIELA SCHMUKI

Beirätin KMSK/
Betroffene Mutter

PROF. DR. MED. ANDREAS MEYER-HEIM

Chefarzt Kinder-Reha Schweiz,
Universitäts-Kinderspital Zürich

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

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

FALLS MAN NICHT EINVERSTAN- DEN IST, SOLLTE MAN EIN TIMEOUT VERLANGEN

Die kleine Luana hat einen Gendefekt, der so selten vorkommt, dass niemand weiss, wie sie sich entwickeln wird. Ihre Eltern, Stefanie und Claudio, wünschen sich, dass ihr Kind so selbstständig wie nur möglich aufwachsen kann. Dafür nehmen sie auch mal Konflikte mit Ärzten und Therapeuten in Kauf: «Wir wollen anderen Eltern Mut machen, kämpferisch zu sein.»



Stefanie und Claudio sind zwei starke Persönlichkeiten und ein starkes Team. Das wird schnell klar, wenn man die beiden kennenlernt. Das Ehepaar sitzt an diesem Nachmittag im Juni entspannt auf der Terrasse ihrer Parterrewohnung und geniesst die Sonne. Buntes Spielzeug liegt verstreut im Wohnzimmer und in der Wiese, eine kleine grüne Gehhilfe steht neben der Terrassentür. Luana sitzt zufrieden neben dem Sandhaufen und untersucht interessiert ein paar Grashalme. Nach einer Weile kriecht sie ins Wohnzimmer. Etwas scheppert, ihre Eltern schauen sich kurz an und bleiben dann ganz gelassen sitzen.

Stefanie und Claudio haben sich Zeit genommen, um ihre Geschichte zu erzählen. Wie sie sich – beide spielten leidenschaftlich Handball – ursprünglich im Trainingslager in Ungarn kennenlernten, verliebten und ein paar Jahre später auf ihr erstes Baby freuten. Auf ihre kleine Luana, die im August 2012 zur Welt kam. Das junge Familienglück schien perfekt zu sein. Nur richtig stillen konnte Stefanie das Baby nicht. Aber da hatten sie sich noch keine Sorgen gemacht. Sie seien halt beide generell keine Menschen, die schnell Angst hätten, sagt Claudio «Zum Glück! Sonst hätte uns das Ganze verrückt gemacht.»

Es zeigte sich bald, dass Luana nicht genug isst, an Gewicht verliert, sich nicht entwickelt, wie andere Babys. Noch hätten sie damals Hoffnung gehabt, dass alles am Ende schon gut komme. Doch dann hätten die Ärzte mit den Tests begonnen, erinnert sich Claudio. Alles wurde gecheckt, sogar Schweiss-Tests hätte man mit ihrer Tochter gemacht. Das war der Moment, als er sich an den Computer setzte und selber zu recherchieren begann. Was er dabei im Internet zu lesen bekam, war ein Albtraum. «Es ist der Horror! Ich rate allen, nicht selbst im Netz zu forschen.» Er jedenfalls habe es seither nicht mehr getan.

Lange wusste niemand, woher Luanas Probleme rührten. Es gab Ärzte, die hätten ihnen trotzdem kaum Hoffnung gemacht, dass sich ihre Tochter je selbstständig bewegen oder essen würde. «Hätten wir auf sie gehört, hätte uns das deprimiert und gebremst», sagt Stefanie nachdenklich. «Auch heute kann niemand sagen, was Lulus Gendefekt mit sich bringt. Ich denke, Ärztinnen und Ärzte würden gescheiter sagen: Wir wissen nicht, wie ihr Baby sich entwickeln wird. Statt: Es wird dies und das nie können!»

Bei Luana wurde ein Gendefekt auf dem NACCGen festgestellt, als sie fünf Jahre alt war.

Ihre Krankheit ist sehr, sehr selten, hat keinen Namen. Es gibt ein Dokument, auf dem weltweit sieben ähnliche Fälle beschrieben sind. Die Krankheitsverläufe sind allerdings nicht identisch. Stefanie: «Deshalb sagen wir, unser Meitli hat das Lulu-Syndrom, wenn man uns fragt. Wir haben keine Ahnung, wie sie sich entwickeln wird, aber das ist uns egal. Wir haben es super.» Einzig, die Frage, was mit Luana passieren wird, wenn sie beide einmal nicht mehr da wären, treibt Luanas Eltern um. «Ansonsten sind wir zuversichtlich, dass schon alles richtig kommt.» Schliesslich ist Stefanie überzeugt, ihr Mädchen hätte sich sie beide deshalb als Eltern ausgesucht, «weil sie wusste, dass sie es gut bei uns haben und ein weitestgehend normales Leben führen wird».

In der Tat: Stefanie und Claudio, dessen Eltern ursprünglich aus Süditalien in die Schweiz einwanderten, leben einen Alltag, wie ihn viele Schweizer Familien – auch ohne behindertes Kind – kennen. «Den ganz normalen Wahnsinn, halt», so Claudio. Die beiden 40-Jährigen arbeiten: Stefanie in einem Technologiekonzern Teilzeit, Claudio bei der Swiss als Wartungsplaner. Sie engagiert sich darüber hinaus bei der Betriebsanität, in der Schulpflege, als Handballspielerin. Er restauriert mit Leidenschaft alte Vespas. «Zum Glück arbeitet Claudio Schicht», erklärt Stefanie, «so können wir uns alle Aufgaben mehr oder weniger teilen. Luana besucht tagsüber eine wunderbare heilpädagogische Schule. Und wenn wir beide arbeiten, sind ihre zwei jüngeren Brüder in der Kita.»

Für das Ehepaar war trotz Luanas Handicap klar, dass es noch gerne weitere Kinder haben würde. Lulus Gendefekt sei nicht vererblich, meint Claudio, er sei eine Art Konstruktionsfehler der Natur, irgendwann sei da etwas nicht ganz richtig abgelaufen, als Luana sich vom Embryo zum Baby entwickelte. Das könne einfach passieren. Beim vierjährigen Alessio habe man deshalb während der Schwangerschaft keine besonderen Tests gemacht, beim einjährigen Livio habe man ihnen ein Organscreening empfohlen. Beide Buben sind gesund zur Welt gekommen. «Darüber sind wir sehr, sehr dankbar», sagt Stefanie.

Luana wird dieses Jahr acht Jahre alt. Sie ist in ihrer Entwicklung verzögert, ist klein für ihr Alter, kann noch nicht laufen. Stefanie betont das «noch» ausdrücklich. «Man sagte uns, sie könne schlecht hören, könne nur püriertes Essen zu sich nehmen, würde nie selbstständig laufen.» Das wollten die enga-

«Sagen wir es so: Wir haben uns darauf geeinigt, dass wir uns nicht einig sind, ob Luana die Schienen jeden Tag tragen soll oder nicht.»

CLAUDIO, VATER VON LUANA

gierten Eltern nicht einfach hinnehmen. «Lulu und taub», sagt Claudio und schüttelt den Kopf, «so ein Blödsinn». Wir haben immer gesagt, dass sie uns sehr gut hört. Man versuchte uns trotzdem weiszumachen, wir würden uns das nur einbilden. Das hat uns ziemlich hässig gemacht!» Die Ärzte hätten dann mit Tests tatsächlich herausgefunden, dass Lulu hören kann. Genau gleich sei es beim Thema Essen gewesen. Die ersten Jahre hätten sie sogar Riz Casimir püriert, dann seien sie mit ihrer Tochter nach Israel gereist, wo sie beim renommierten Institut First-Step, eine Therapie mit ihr machten. Fazit: Luana bekommt das Essen nun kleingeschnitten und es klappt, sie isst selbstständig. «Auch das Laufen wird sie lernen», geben sich ihre Eltern überzeugt: «Das ist nur eine Frage der Zeit.» Und zweifellos auch des Kampfgeistes von Stefanie und Claudio.

Und damit ist das Gespräch bei einem Punkt angelangt, der für die Familie von grosser Bedeutung ist: Es geht um die Orthesen der kleinen Luana, die «Schieneli», wie sie sie nennen. Da gab es nämlich einige Irritationen zwischen den Eltern und der heilpädagogischen Schule, die laut Stefanie hätten vermieden werden können. Die Schule mache einen Super-Job, sagt Claudio, nur bei den Schienen sei man sich nicht einig. Sie als Eltern seien nicht beigezogen worden, als dem kleinen Mädchen Schienen verordnet wurden, sie anschliessend gegipst wurde und die Orthesen zum Probieren bekam. «Das ging für uns gar nicht», sagt Stefanie, «fünf Jahre waren wir nonstop für Luana da, waren bei allen Entscheidungen betreffend ihrer Therapien involviert und dann hat man quasi über unseren Kopf hinweg Schienen organisiert und uns erst noch gesagt, Luana müsse diese jeden Tag tragen. Auch zu Hause. Dagegen haben wir uns gewehrt.» Claudio möchte noch einmal betonen, dass sie grundsätzlich sehr glücklich mit der Schule seien und auch Luana gerne hingehen würde. Nach all den gemachten Erfahrungen findet er aber, bei Hilfsmitteln müsste man die

Eltern von Anfang an richtig miteinbeziehen, sonst gäbe es unnötige Konflikte. Er und seine Frau wollen deshalb anderen Eltern unbedingt Mut machen, Diskussionen in Kauf zu nehmen und sich nicht überfahren zu lassen. Kämpferisch zu sein. Falls man nicht einverstanden ist, sollte man wenigstens ein Time-out verlangen. Schliesslich müssten die Therapien und orthopädischen Massnahmen von allen unterstützt werden.

Und heute? «Sagen wir es so», mein Claudio mit einem Augenzwinkern, «wir haben uns darauf geeinigt, dass wir uns nicht ganz einig sind, ob Luana die Schienen jeden Tag tragen soll oder nicht.» Dass das Ehepaar sich dennoch mit den Schienen angefreundet hat, hat nicht zuletzt mit Professor Erich Rutz, dem ehemaligen leitenden Arzt der Neuroorthopädie des Universitäts-Kinderspital beider Basel zu tun, der seit Anfang Juni 2020 in Melbourne, Australien, im Royal Children's Hospital arbeitet. Herr Rutz wurde ihnen von Bekannten empfohlen. «Er hat uns zwar nicht das gesagt, was wir gerne hören wollten», gibt das Paar zu, «aber er konnte uns das Tragen der Schienen so ans Herz legen, dass wir uns damit besser arrangieren konnten.»

Dann beschreiben sie stolz, wie sie kürzlich mit den Orthesen ein Erfolgserlebnis hatten: «Wir üben mit Lulu seit längerem, dass sie «losläuft». Wir stellen sie mit dem Rücken an die Wand und versuchen, sie von dort wegzulocken.» Ziel sei, dass die Kleine einen Schritt nach vorne mache und sich nicht einfach zu Boden fallen lasse. Und dann habe sich Luana tatsächlich von der Wand abgestossen, sei kurz freigestanden und habe dann einen Schritt nach vorne gemacht. Sie würden auf jeden Fall weiter üben, so oft wie möglich mit dem Gehtrainer spazieren gehen, Gleichgewichtsübungen machen, all dies Hand in Hand mit der Schule. «Es ist unser grösster Wunsch, dass Luana so selbstständig wie nur möglich werden kann», sagt Claudio. Deshalb



würden sie mit ihr auch andere Abläufe im Alltag trainieren. «Zum Beispiel, dass wir sie wecken und sie dann eigenständig ins Wohnzimmer zum Anziehen kommt.» Da sie sich gut auf allen Vieren bewegen könne, seien solche Abläufe wichtig und auch hilfreich für die ganze Familie. Allerdings sei der Erfolg diesbezüglich bescheiden. «Unser Fräulein weiss genau, wenn sie etwas nicht macht, springen wir Eltern ein», sagt Stefanie mit einem Augenzwinkern.

Ja, die Eltern von Luana sind ein starkes Team, lassen sich von den Widrigkeiten des Alltags nicht einschränken, kämpfen für die kleinen Erfolge ihrer Tochter und ermöglichen ihren Buben in einer ganz normalen Familie aufzuwachsen. «Natürlich müssen alle auf einander Rücksicht nehmen. Aber: Luana darf nicht immer im Zentrum stehen, muss sich auch anpassen, auch mal warten können. Die Jungs sind genauso wichtig und haben auch ihre Bedürfnisse und Wünsche.» Diese würden sie genauso gerne erfüllen. Und dann würde es ja noch sie als Ehepaar geben. «Auch diese

Beziehung pflegen wir, nehmen uns Zeit für uns und jeder auch für sich, für seine Hobbys.» Schliesslich würde es niemandem dienen, wenn sie zwei unzufrieden würden. «Im Gegenteil. Wir sind sehr dankbar über unser Leben und hoffen, dass wir auch künftig so glücklich sein dürfen, wie wir es heute sind.»

TEXT: CHRISTINE MAIER
FOTOS: MARCO MORITZ



KRANKHEIT

De novo heterozygote rekurrente Mutation im NACC1Gen. Dieser Gendefekt ist extrem selten, momentan sind weltweit sieben Fälle dokumentiert.

SYMPTOME

- Globaler Entwicklungs-rückstand
- Zerebrale Bewegungsstörung
- Mikrozephalie
- Proportionierter Kleinwuchs