



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**

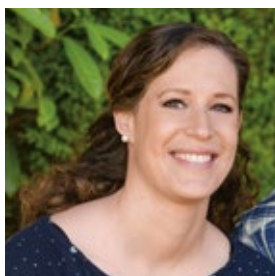


SELTENE KRANKHEITEN

THERAPIEN 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.

TRÜGERISCHER SCHEIN VON NORMALITÄT

Erst als Noémie 8 Monate alt war, stellte man einen offenen Rückenmarkskanal, eine sogenannte Spina bifida, bei ihr fest. Sie leidet unter neurophatischen Schmerzattacken und trägt viele weitere Rucksäcke mit sich herum. Die Ärzte sind ratlos und können der kleinen Familie nicht sagen, woher Noémies Beschwerden kommen. Eine psychologische Begleitung hilft der 5-Jährigen, einen Umgang mit ihren Schmerzen zu finden.



Auf den ersten Blick scheinen Mama Kerstin, Papa Markus und ihre Tochter Noémie wie eine ganz normale Familie. Noémie ist ein hübsches, aufgewecktes Mädchen mit hellwachen Augen. Fröhlich spielt sie mit ihren Puppen, singt dabei und wirkt wie ein unbeschwertes Mädchen. Doch der Schein trügt – Noémie ist schwer krank, niemand kann der Familie jedoch sagen, was ihre Tochter genau hat. Die Ärzte haben die Suche nach einem Namen für Noémies Krankheit aufgegeben. «Dass Noémie so normal und fit aussieht, wird uns oft zum Verhängnis», sagt Kerstin gleich zu Beginn unseres Gesprächs. Immer wieder müssen sich Kerstin und Markus rechtfertigen und erklären, immer wieder sehen sie sich mit unsensiblen Kommentaren konfrontiert. Etwa: «Was macht ihr denn für ein Drama, euer Kind sieht doch gut aus. So schlimm kann es nicht sein.» Solche unbedachten Aussagen schmerzen die jungen Eltern, sie fühlen sich von der Gesellschaft, teilweise aber auch von den Medizinern nicht ernst genommen.

Schwierige Schwangerschaft und Geburt

«Wir nehmen unser Kind so, wie es ist», war für die ausgebildete Behindertenbetreuerin Kerstin schon immer klar. Deshalb hat sie in der Schwangerschaft auch bewusst keine zusätzlichen Untersuchungen gemacht. «Im Ultraschall war alles soweit normal und keine Auffälligkeiten zu sehen». Die Freude war gross als ihre Tochter nach einer schwierigen Geburt endlich auf der Welt war. Gesund und munter. Vor der Entlassung aus dem Spital, entdeckte der Kinderarzt eine kleine, auffällige Erhebung auf Noémies Nacken. Der darauffolgende Ultraschall gab jedoch Entwarnung und die jungen Eltern wurden mit einem vermeintlich gesunden Kind entlassen.

«Es zerreisst uns das Herz, Noémie so leiden zu sehen. Es gibt nichts das hilft und wir müssen machtlos zusehen.»

KERSTIN, MUTTER VON NOÉMIE

Noémie weinte sehr viel, teilweise bis zu fünf Stunden am Stück. Kerstin und Markus durften Noémie nicht auf den Bauch legen, nicht im Tragetuch tragen, niemandem zum Halten geben – immer fing das kleine Mädchen wahn-sinnig an zu schreien. «Heute wissen wir, dass der Grund die starke Überempfindlichkeit am ganzen Körper war. Damals kamen wir an unsere Grenzen und wussten oft nicht weiter», sagt Markus.

Welt ist zusammengebrochen

Als Noémie 8 Wochen alt ist, fällt Kerstin auf, dass ihr Baby die Arme kaum bewegt. Vor allem der linke Arm ist oft schlaff, die Hand geballt und verkrampft. Den Kinderarzt darauf angesprochen, beruhigte dieser, dass Noémie wohl einfach etwas mehr Zeit braucht. Mit den Monaten kommen jedoch immer neue Symptome hinzu: Zuckungen am Kopf, Verkrampfungen am ganzen Körper, Überstreckung des Kopfes. Endlich reagiert auch der Kinderarzt und überweist die jungen Eltern ans Kinderhospital Bern zu weiteren Untersuchungen. Der Verdacht wird ausgesprochen, dass Noémie möglicherweise einen Hirnschlag im Mutterleib erlitten haben könnte. Es wird ein MRI angeordnet, die Diagnose ist ein Schock: Hinter der vermeintlich harmlosen Erhebung am Nacken befindet sich ein offener Rückenmarkskanal, Noémie hat Spina bifida. «Unsere Welt ist damals zusammengebrochen, wir sind in ein tiefes Loch gefallen», erzählt Kerstin. Noémie, damals knapp 1-jährig, muss sich in der Folge einer über 8-stündigen Operation unterziehen, die Eltern wissen nicht, ob ihre Tochter überlebt.

Höllische neurophatische Schmerzen

Die Operation verläuft gut, Noémie erholt sich und die Eltern sind guter Dinge. Die vorsichtige Zuversicht wird beim nächsten MRI, gut ein Jahr nach der Operation, allerdings wieder jäh zerstört. Es zeigt sich, dass das Rückenmark wieder mit den Nervenbahnen und der harten Hirnhaut verwachsen ist. Was folgt, ist eine zweite Operation. Nach dieser zeigt sich allerdings keine deutliche Verbesserung. Im Gegenteil – Noémie leidet seither unter höllischen, neurophatischen Schmerzattacken, diese treten bis zu zehn Mal pro Tag vorwiegend in der Nacht auf. Die Schmerzattacken äussern sich ähnlich wie ein epileptischer Anfall: die Beine zittern, Noémie verkrampft sich am ganzen Körper und atmet für einen Moment nicht mehr. «Als Eltern zerreisst es einem, es geht an die Substanz, sein Kind so leiden zu sehen», sagt Markus. Von Seiten der Ärzte heisst es immer wieder, dass die

Schmerzen nicht so schlimm sein können und dass Medikamente überflüssig seien. «Uns wurde lange nicht geglaubt wie schlecht es unserer Tochter geht und wie sehr sie leidet. Wir mussten uns immer wieder rechtfertigen und hartnäckig bleiben.» Inzwischen sind die neurophatischen Schmerzen auch medizinisch anerkannt und Noémie bekommt ein Medikament, das ihre Schmerzattacken leicht dämpft.

Dabei mussten Kerstin und Markus auch lernen, was die Schmerzattacken bei ihrer Tochter auslösen. So hat Noémie etwa eine Übersensibilität am ganzen Körper. «Es reicht zum Beispiel, wenn wir mit dem Auto auf einer unebenen Strasse fahren und bei Noémie wird eine Schmerzattacke provoziert. Ebenso kann eine Bettdecke auf ihren Beinen, ein ungewolltes Anstossen oder Umfallen, zu enge Kleidung und Schuhe oder eine Kopfbedeckung, heftigste Schmerzen auslösen», so Kerstin. Die 39-Jährige erzählt mir, dass sie immer wieder mit blöden, unbedachten Kommentaren konfrontiert wird, wenn ihre Tochter ohne Schuhe und Kopfbedeckung im Rollstuhl unterwegs ist. Von wegen: «Ziehen sie doch dem armen Kind Schuhe an.»

Unklar woher Noémies Beschwerden kommen

Und als ob die neurophatischen Schmerzen nicht schon genug wären, leidet Noémie seit der letzten Operation zusätzlich an massiven Blasen- und Darmfunktionsstörungen.

Sie hat Probleme mit der Motorik, eine muskuläre Hypertonie sowie Schluckprobleme, die sich seither verstärkt haben. Das Essen ist für Noémie oftmals eine Qual, sie möchte so gerne essen, aber sie kann nicht. Organisch sei laut den Ärzten alles in Ordnung, niemand kann den Eltern sagen, woher Noémies Beschwerden kommen. «Wir sehen, welche Rucksäcke unsere Tochter hat, aber niemand kann uns sagen warum. Es ist schwierig für uns, dass wir keine klaren Diagnosen bekommen», so Markus. Ob im privaten Umfeld, bei Versicherungen, bei der Schule oder bei neuen Therapien – es sei immer ein extremer Kampf und die jungen Eltern müssen sich ständig erklären, weil sie nichts Schwarz auf Weiss haben.

Psychologische Begleitung

Seit einiger Zeit besucht Noémie die Schmerzsprechstunde im Kinderspital des Inselspi-

tals Bern. «Diese Sprechstunde dient auch der psychologischen Begleitung für Noémie und zur Beratung betreffend der Schmerzbehandlung mit Medikamenten und Alternativ-Methoden», erklärt mir Kerstin.

Die medikamentöse Behandlung ist, so wie sie im Moment verabreicht wird, ausgeschöpft. Für ein Kind in Noémies Alter gibt es keine weitere Möglichkeit und das Mädchen muss Strategien lernen, die ihr während der Schmerzattacken helfen. Wenn Noémie im Sommer in den heilpädagogischen Kindergarten kommt, soll die psychologische Begleitung intensiviert werden. Denn, die 5-Jährige beginnt zu verstehen, dass sie anders ist und dass sie mit Gleichaltrigen nicht mithalten kann. «Anfänglich hat sie noch mit Freunden gespielt, irgendwann sind diese ihr davongelaufen, weil Noemi zu langsam war. Das war sehr verletzend für sie.»

Die Eltern sprechen sehr offen mit Noémie über ihre Krankheit, beantworten ihr alle Fragen und erklären ihr, wenn wieder Untersuchungen anstehen und was dabei gemacht wird.

Das Paar unterstützt sich gegenseitig

Die Eltern haben für sich bislang keine psychologische Beratung in Anspruch genommen. «Es fehlt uns momentan an Zeit und Kraft», so Kerstin. Für die Eltern ist wertvoll von Noémies Psychologin zu hören, dass sie alles richtig machen und dass Noémie dank ihnen ein so fröhliches und aufgewecktes Mädchen ist. «Dies zu hören, tut unglaublich gut, hat man doch so oft das Gefühl, dass man alles falsch macht.» Kerstin und Markus reden viel zusammen und ziehen an einem Strang. «Markus ist immer da, wenn zum Beispiel wichtige Untersuchungen anstehen. Ich weiss, dass ich mich voll auf ihn verlassen kann. Das gibt mir viel Kraft», betont Kerstin.

Auf die Zukunft angesprochen, sagen Kerstin und Markus, dass sie keine grossen Pläne machen und jeden Tag nehmen, wie er kommt. Und dennoch hat Kerstin bereits eine Idee, was sie in Angriff nehmen möchte, wenn Noémie in die Schule kommt und sie wieder mehr Zeit für sich hat. «Es fehlt eine Anlaufstelle, an die wir uns wenden können und die uns aufgezeigt, welche Angebote es für betroffene Eltern gibt. Es wäre so entlastend, wenn es eine Person gäbe, die Bescheid weiss und die einem an die



Hand nimmt», sagt Kerstin. Im Dschungel aus Administration, Therapien und medizinischen Angeboten verlieren viele Familien nämlich den Überblick. Kerstin kann sich daher gut vorstellen, sich zur Fachperson ausbilden zu lassen und anderen Eltern beratend zur Seite zu stehen.

Noémie hat es sich inzwischen auf dem Sofa mit ihrem «Nuschi Nu», einem Halstuch, das ursprünglich ihrer Mama gehörte, gemütlich gemacht. Kerstin erzählt, dass sie dieses immer braucht, wenn sie sehr müde ist, Schmerzen hat und oder zum Einschlafen. Es «beruhigt» Noémie und gibt ihr Sicherheit.

TEXT: ANNA BIRKENMEIER
FOTOS: CÉLINE WEYERMANN



KRANKHEIT

Spina bifida ist eine embryonale Verschlussstörung im Bereich der Wirbelsäule.

SYMPTOME

- Unterschiedlich stark ausgeprägte schlaffe, zum Teil auch spastische Lähmungen der Muskeln (Paresen)
- Lähmungsbedingte Verkürzungen und Rückbildung von Muskelgruppen.
- Einschränkungen oder Verlust von Schmerz- und Berührungsempfindung.
- Funktionsstörungen von Blase und Darm.