



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**

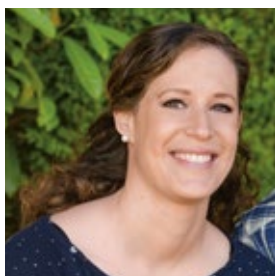


SELTENE KRANKHEITEN

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.

AUF DER SUCHE NACH DER KRANKHEIT HINTER DER KRANKHEIT

Als Ronja ihren ersten epileptischen Anfall hat, ist sie vier Monate alt. Bis heute wissen ihre Eltern nicht, was ihre Tochter hat. Denn hinter Epilepsien stehen oft andere Krankheiten. Aber Annette und Bruno lassen sich nicht entmutigen. Genauso wenig wie Ronja, die mit sonnigem Gemüt ihren schwierigen Weg meistert.



Im Alter von vier Monaten hat Ronja ihr erstes Grand-Mal, einen epileptischen Anfall mit schweren Krämpfen. Nur eine Woche später folgt der zweite Anfall. Dann immer und immer wieder. In immer kürzeren Abständen. Heute ist Ronja fast 5-jährig und ihre Mutter sagt: «Es ist die Ungewissheit, die uns quält.» Denn bis heute wissen Annette und Bruno nicht, was ihre Tochter hat. Diagnostiziert wurde dem Mädchen eine «Epilepsie unbekanntes Ursprungs» und bei der IV hat Ronja mehrere Codierungen für Geburtsgebrechen. Epilepsien sind meistens ein Symptom einer sogenannten «Grunderkrankung». Das können Genmutationen sein, Hirntumore oder Stoffwechselstörungen. In ungefähr 60 Prozent der Fälle könne heute die Ursache für eine Epilepsie herausgefunden werden, schreibt die Schweizerische Epilepsie-Liga in einem Informationsflyer. Das heisst aber auch, dass die Ursache für etwas weniger als die Hälfte der Betroffenen unklar bleibt. So beginnt mit Ronjas Anfällen für die junge Familie eine lange Reise auf der Suche nach der Krankheit hinter der Krankheit.

Die Eltern kommen nicht zur Ruhe

Sie habe sich damals verloren gefühlt, sagt Annette, die als Historikerin im Schweizerischen Bundesarchiv arbeitet. Und sie sei bis heute auf dem Weg, sich zu arrangieren mit dieser Situation. Als Annette und ihr Mann Bruno nach Unterstützung suchen, finden sie weit und breit kein Angebot für Eltern mit einem Epilepsie-Kind. Nichts. Sie habe damals ver-

sucht, sich mit anderen zu vernetzen, es aber irgendwann aufgegeben. Ausserdem habe es dauernd Wechsel bei den Ärzten gegeben, «wir konnten kein Vertrauen aufbauen, kamen nicht zur Ruhe», fährt Annette fort. Informationen seien nur zögerlich gegeben worden. Dass Epilepsie ein Symptom einer Grunderkrankung sein könne, sei ihnen beispielsweise nicht von Anfang an erklärt worden. Seit zwei Jahren hätten sie nun eine Vertrauensärztin «im Boot», eine Neuropädiaterin. Das habe ihnen viel Sicherheit gebracht.

Die Grossmutter und der kleine Bruder ziehen mit

Ronja ist ein fröhliches Mädchen, das viel lacht und auf andere Menschen zugeht. Sie seien eine glückliche Familie, betont Annette: «Auch wenn der Alltag mit Ronja oft anstrengend ist, gibt es immer auch sehr schöne Momente.» Sie habe sich nie gefragt, warum sie dieses Schicksal hätten, das bringe einen nicht weiter. Sie wolle ihre Tochter nicht mit anderen Kindern vergleichen, sondern sie so sehen, wie sie ist. Diesen einen Menschen in ihr sehen, der sie nun mal eben sei. Und von diesem witzigen kleinen Mädchen lasse sie sich noch so gern immer wieder um den Finger wickeln, schmunzelt sie. Obwohl Ronja noch immer nicht spricht, versteht sie, was ihre Eltern sagen und teilt sich auf ihre ganz eigene Art mit. «Wenn ich zum Beispiel sage, dass wir nach draussen gehen, läuft sie zur Tür und rüttelt an der Türfalle», erklärt Annette. Als Ronja zwei Jahre alt ist, kommt ihr Bruder Yuri zur Welt. Auf einmal ist sie die grosse Schwester. Annette und Bruno freuen sich riesig über das zweite Kind. Aber sie sehen jetzt auch ganz deutlich, wie langsam sich ihre Tochter entwickelt. Denn Yuri ist etwas über 1-jährig, als er zu gehen beginnt, während Ronja ihre ersten Gehversuche mit 3 Jahren macht. Annette erinnert sich: «Schon bald überholte Yuri seine grosse Schwester in den meisten Bereichen.» Einerseits hätten sie die Fortschritte von Yuri natürlich gefreut, andererseits sei es auch schmerzlich gewesen, zu sehen, wie Ronja abgehängt werde. Gleichzeitig wiederum seien sie enorm stolz auf die Fortschritte, die Ronja mache. Trotz ihrer Einschränkungen habe sie sichtlich Spass an den Therapien zusammen mit ihrem Bruder. «Die Therapien geben uns Halt», sagt Annette. Sie mache das gern, es sei ihr gemeinsames Familienprogramm. An 4 Wochentagen findet dieses Programm statt, nebst beruflicher Tätigkeit und dem, was in jeder Familie mit zwei kleinen Kindern anfällt. Und wie in so manch anderem Haushalt mit Kindern ist

«Ronja soll nicht unsere Patientin sein.»

ANNETTE, MUTTER VON RONJA

auch hier die Grossmutter unverzichtbar. Eine, die weiss, wie es geht und anpackt, für die Enkelkinder da ist und alle entlastet. Ganz selbstverständlich und deshalb umso wertvoller. Ronja wird unterstützt mit Hippotherapie, Logopädie, Physiotherapie und heilpädagogischer Früherziehung. Ihre Physiotherapeutin arbeitet nach einem insbesondere für Kinder mit einer Behinderung entwickelten Konzept (vgl. Interview Seite 34). Denn nebst den Anfällen leidet Ronja auch an Ataxie, einer motorischen Störung, die sich in unkoordinierten Bewegungen äussert. Ganz selbstverständlich ist auch Yuri in den Therapiestunden dabei und zieht seine grosse Schwester mit. Dank ihm übe sie fleissig, sagt Annette und sei sehr motiviert, mitzumachen. «Trotz aller Schwierigkeiten verliert sie nie den Mut», sagt ihre Mutter, «das kann richtig ansteckend sein.»

Ein steiniger Weg

Als Ronja mit vier Monaten ihren ersten Krampfanfall hat, erleben Annette und Bruno den blanken Horror: «Wir dachten, sie stirbt vor unseren Augen», erinnert sich Annette. Ronja habe mit ihren Ärmchen gezuckt und sei dann eine Ewigkeit mit verdrehten Augen steif in ihrem Bett gelegen. Habe nicht mehr geatmet und sei blau im Gesicht gewesen. Und es sollte nicht bei diesem einen Anfall bleiben. Die Krämpfe kommen in immer kürzeren Abständen. Annette und Bruno eilen ins Kinderspital, wo man ein Elektroenzephalogramm (EEG) der Hirnströme von Ronja macht und mit einem Magnetresonanztomographen (MRI) das Gewebe ihres Gehirns untersucht. Das EEG zeigt einen Epilepsieherd, von dem aus sich die Anfälle ausbreiten, das MRI ist unauffällig. So können immerhin eine degenerative Krankheit oder ein Tumor als Ursache der Krämpfe ausgeschlossen werden. Annette sagt, ihre Hoffnung sei damals gewesen, dass die Krämpfe eine gutartige Form von Epilepsie im Säuglingsalter hätten sein können, die sich bis zum Kindergartenalter wieder auswachsen würden. Gegen die Anfälle gibt es Medikamente, aber es ist oft ein steiniger Weg, etwas zu finden, das wirklich hilft. Denn etwa jeder dritte Patient hat trotz Medikamenten weiterhin Anfälle. Ronja bekommt ihr erstes Medikament mit vier Monaten. Es ist ein alter Wirkstoff, der zwar gegen ihre Anfälle hilft, sie aber müde macht – das Präparat war ursprünglich ein Schlafmittel. Generell wirken Antiepileptika rein symptomatisch, indem sie einfach die Krampfschwelle erhöhen. Annette erklärt: «Es ist immer ein Abwägen zwischen

Nebenwirkungen und Verträglichkeit.» Ausserdem können Medikamentenwechsel bei Epilepsie gefährlich sein. Erst kürzlich warnte die Schweizerische Epilepsie-Liga davor und bezog sich auf eine aktuelle deutsche Studie mit über 3500 Betroffenen. Resultat: jede Änderung erhöht das Risiko neuer Anfälle um über 30 Prozent. Trotzdem bleibt nichts anderes übrig, wenn die Nebenwirkungen zu stark sind, wie zum Beispiel die enorme Müdigkeit im Fall von Ronja. Weil nach einem Jahr keine Anfälle mehr auftraten, hätten sie das erste Medikament in langsamen Schritten absetzen können. Aber nach nur drei Wochen kommt die Ernüchterung: «Ronja erlitt eine ganze Serie von Grand-Mal-Anfällen. In so kurzen Abständen, dass sie sich kaum mehr erholen konnte», erinnert sich Annette. Man versucht es daraufhin mit einem neuen Wirkstoff und hat Erfolg. Innert kürzester Zeit verschwinden die Anfälle. Und bleiben fast zwei Jahre lang fort. Aber kurz nach dem dritten Geburtstag von Ronja kehren sie zurück, und zwar äusserst heftig. Mehrere Male müssen Annette und Bruno mit Ronja in den Notfall und jeweils stationär zur Beobachtung bleiben. «Jeder noch so kleine Schnupfen hatte meistens Anfälle zur Folge», sagt Annette, ihr Immunsystem sei nicht besonders stark. Seither seien sie auf der Suche nach der richtigen «Mischung» von Antiepileptika. Inzwischen seien sie beim fünften Medikament. Auch die Müdigkeit ist zurückgekommen und schwächt Ronja in ihrer motorischen Entwicklung. Denn wegen ihrer Ataxie muss jeder Entwicklungsschritt zäh erkämpft werden. «Ich hoffe, die Medikamente machen die Fortschritte von Ronja nicht wieder zunichte», sorgt sich Annette.

Genmutation im Visier

Manchmal sind Epilepsien auf eine Genmutation zurückzuführen. Das ist im Fall von Ronja sogar sehr wahrscheinlich so. Die zwei ersten Tests typischer Epilepsie-Gene brachten aber noch kein Ergebnis. Für den dritten fehlt der Bescheid der IV, ob sie die Kosten übernimmt. Weil bei seltenen Krankheiten oft eine Auffälligkeit an einem Chromosomen-Arm auftritt, wurde auch das untersucht. Auch dort ohne Ergebnis. Noch heute seien sie fast jeden dritten Monat eine Nacht in der Notfallaufnahme des Kinderspitals, sagt Annette. Und bis heute hätten sie nichts anderes als «Epilepsie unbekanntem Ursprungs» in der Hand. «Ob meine Tochter je wird sprechen können, weiss ich bis jetzt nicht», sagt Annette. Aber sie sei zuversichtlich, dass Ronja im heil-



pädagogischen Kindergarten grosse Fortschritte in ihrer Entwicklung machen werde. Denn Ronja solle nicht ihre Patientin sein. Sie solle so normal aufwachsen, wie es eben möglich sei. Das heisst zum Beispiel, dass ihre Eltern mit ihr zusammen aufs Riesen trampolin gehen und Wasserrutschbahnen hinuntersausen. Mit immer neuem Mut und in steter Hoffnung suchen sie nach der Krankheit ihrer Tochter. In nächster Zeit stehen Untersuchungen am Universitätsspital Basel an. Vielleicht könnte eine Operation dereinst Ronja von ihren Anfällen befreien.

TEXT: THOMAS STUCKI
FOTOS: STEFAN MARTHALER



KRANKHEIT

Epilepsien: Gewitter im Gehirn

Typisch für Epilepsien sind Krampfanfälle durch Störungen im Gehirn. Epilepsien gehören zu den häufigsten neurologischen Erkrankungen bei Kindern: in der Schweiz sind 15 000 Kinder betroffen, d.h. ein Kind von 200. Bei einem Drittel der Betroffenen ist die Krankheit schwer behandelbar.