



FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**

# SELTENE KRANKHEITEN

DER WEG – GENETIK, ALLTAG, FAMILIEN- UND LEBENSPLANUNG

**Etwas können  
auch wir nicht  
versichern.**

**Das Vertrauen, das  
Sie uns schenken.**



Manuela Stier

Daniela Schmuki  
Simon Starkl

# DER LEBENSWEG – GENETIK, ALLTAG, FAMILIEN- UND LEBENS- PLANUNG

## Sehr geehrte Damen und Herren

Kaum ein Lebensweg verläuft gerade. Wir alle müssen gelegentlich ein Hindernis umgehen oder einen Umweg einschlagen. Ganz besondere Lebenswege vor sich haben jedoch Familien, deren Kinder von einer seltenen Krankheit betroffen sind. Ihr Alltag gestaltet sich anders als der von Familien mit gesunden Kindern. Ungewissheit, Angst, Hoffnung und Zuversicht sind die Gefühle, welche die Familien auf ihrem Lebensweg stets im Wechsel begleiten. Arzt- und Therapiebesuche stehen an der Tagesordnung. Viele Kinder benötigen eine Rund-um-die-Uhr-Betreuung, und dies an 365 Tagen im Jahr.

Mit dem zweiten Wissensbuch des gemeinnützigen Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten möchten wir den Lebensweg der betroffenen Familien aufzeigen. Wir beleuchten die verschiedenen Etappen: Von den ersten Anzeichen einer Krankheit, über medizinische und genetische Abklärungen, den Alltag bis hin zur weiteren Familien- und Lebensplanung. Die betroffenen Familien und behandelnde Ärzte, Therapeuten und Fachpersonen gewähren einen authentischen Einblick in ihren Alltag. So ermöglichen sie es uns, mehr über unsere Mitmenschen mit seltenen Krankheiten zu erfahren. Für das entgegengebrachte Vertrauen möchten wir uns herzlich bedanken.

Unser Dank gilt auch den Journalistinnen und Journalisten sowie den Fotografinnen und Fotografen, welche mit ihren Worten und Bildern die Emotionen und Anliegen der betroffenen Familien eingefangen haben. Sie alle haben dies als soziales Engagement zugunsten der betroffenen Familien getan.

Mit dem Wissensbuch setzen wir auch ein Zeichen für die 350 000 betroffenen Kinder und Jugendlichen in der Schweiz. Wir hoffen, dass es uns mit dem zweiten Wissensbuch gelingt, noch mehr Wissen und Verständnis zu schaffen. Für all die kleinen Patientinnen und Patienten, ihre Eltern und ihre Geschwister.

Herzlichst

Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

**MANUELA STIER**  
Initiantin/Geschäftsleitung

**DANIELA SCHMUKI**  
Beirätin

**SIMON STARKL**  
Beirat

**Vorstand** Prof. Dr. med. Thierry Carrel, Präsident 2014–2019, ab 1.1.2020 Beirat Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin ab 1.1.2020 / Doris Brandenberger, Vizepräsidentin / Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner / Dr. med. Agnes Genewein Sandrine Gostanian / Matthias Oetterli

**Beiräte** Lilian Bianchi / Yvonne Feri / Beatrice Leutwiler / Pia Lienhard Christina Hatebur / Christine Maier / Jehan Mukawel / Ancilla Schmidhauser Daniela Schmuki / Simon Starkl / **Botschafter** Markus Stadelmann

## 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/  
kindermitseltenkrankheiten

### Initiantin/Geschäftsleitung

Manuela Stier  
manuela.stier@kmsk.ch

### Konzept

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

### Korrektorat

Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

### Druck

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

### Titelbild

Flavia Santos

### Erscheinungsdatum

5.11.2019

### © Copyright

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

# DANK UNSEREN GÖNNERN KONNTE DIESES BUCH ENTSTEHEN

## HERAUSGEBERIN



## GÖNNER GOLD



## GÖNNER SILBER



## GESUNDHEITSDIREKTIONEN



## NETZWERK-PARTNER



## MEDIEN-PARTNER



## WEITERE GÖNNER

Helsana AG, Victorinox AG, R. und V. Drakler Stiftung, Interpharma

## JOURNALISTINNEN/ JOURNALISTEN

Anna Birkenmeier, Ursula Burgherr, Alexandra Gisler, Christina Hatebur, Christine Maier, Thomas Stucki, Daniela Reinhard, Randy Scheibli, Daniela Schmuki, Simon Starkl, Bernhard Stricker, Christa Wüthrich

## FOTOGRAFINNEN/ FOTOGRAFEN

Michael Arndt, Michelle Biolley, Martina Ronner-Kammer, Sonja Limacher, Kristina Matanovic, Marco Moritz, Sandra Meier, Thomas Suhner, Vladyslava Olkhovska, Ursula Pauli, Sarina Walt, Petra Wolfensberger, Bea Zeidler-von Werdt, Stefan Marthaler



# INHALT

## GRUSSWORT

- 09 **GEMEINSAMES ENGAGEMENT HILFT BETROFFENEN FAMILIEN**  
Prof. Dr. med. Dr. h.c. Thierry Carrel, Präsident des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten

## STATEMENTS

- 10 **BETROFFENE FAMILIEN AUF IHREM LEBENSWEG BEGLEITEN**  
Manuela Stier, Initiantin und Geschäftsleitung des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten
- 11 **FAMILIEN MIT EINEM KRANKEN KIND BRAUCHEN KEIN MITLEID, SONDERN UNTERSTÜTZUNG**  
Daniela Schmuki und Simon Starkl, betroffene Familie, Beiräte des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten
- 12 **WISSEN HEILT NICHT, ABER WISSEN HILFT**  
Martin Pfister, Regierungsrat, Gesundheitsdirektor des Kantons Zug
- 13 **BETROFFENE FAMILIEN BRAUCHEN IM SPITAL EINE BESONDERE UNTERSTÜTZUNG**  
Dr. med. Michele Losa, Vorsitzender der Klinikleitung, Universitätsklinik für Kinderheilkunde, Inselspital Bern
- 14 **DIE ANZEICHEN EINER SELTENEN KRANKHEIT RECHTZEITIG ERKENNEN**  
Dr. med. Heidi Zinggeler Fuhrer, Präsidentin Kinderärzte Schweiz

## BETROFFENE FAMILIEN

### EINFÜHRUNG INS THEMA

- 15 **LUC – SELTENE KRANKHEIT, KEIN NAME**  
Lucs besonderes Leben
- 20 **DR. MED. GIAN BISCHOFF**  
Kinderarzt, Kinderpraxis Altstetten

### SCHWANGERSCHAFT

- 22 **JONAH – WOLF-HIRSCHHORN-SYNDROM**  
Der erste Fieberkrampf dauerte 80 Minuten
- 26 **DR. MED. KERSTIN HUG**  
Gynäkologin, Praxis für Gynäkologie und Geburtshilfe Stans

### GEBURT

- 28 **DAVIDE – EPILEPTISCHE ENZELPHALOPATHIE MUTATION STXP1 GEN**  
Es ist alles gut, so wie es ist. Wir sind glücklich und dankbar.
- 34 **ANDREA WEBER-KÄSER**  
Geschäftsleitung, Schweizerischer Hebammenverband

**UNGEWISSHEIT**

36 **KARL – MITTELLINIENDEFEKT, FEHLENDE HYPOPHYSE**  
Wir brauchen keinen Namen für Karls Krankheit

40 **IDA JANIGG-FLEPP**  
Ergotherapeutin, Paspels

**MEDIZINISCHE TESTS/GENETIK**

42 **SOPHIA ANNA – MUTATION IM KIF1A-GEN**  
Genetik, Hoffnung, Akzeptanz – der Umgang mit einer genetischen Diagnose

48 **PROF. DR. MED. ANITA RAUCH**  
Direktorin und Ordinaria für Medizinische Genetik, Institut für Medizinische Genetik, Universität Zürich/Ab 1.1.2020 Präsidentin des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten

**DIAGNOSE**

50 **AMANDA – AICARDI-SYNDROM**  
«Die Leichtigkeit des Lebens ist uns abhandengekommen»

54 **PROF. DR. MED. MAJA STEINLIN**  
Kinderneurologin, Leitung Abteilung Neuropädiatrie, Entwicklung und Rehabilitation an der Universitätskinderklinik des Inselspitals Bern

**ALLTAG/VORSCHULE**

56 **LIVIA – COFFIN-SIRIS-SYNDROM SMARCA 4**  
Das Individuelle zählt!

62 **BEATRICE LEUTWILER**  
Berufsbeiständin Erwachsenenschutz, Stadt Wetzikon

**ALLEINERZIEHENDE MUTTER**

64 **NINA – CRI-DU-CHAT-SYNDROM**  
Wenn Wunder einen Namen bekommen: Nina

68 **IRENE WEBER-HALLAUER**  
Leiterin Sozialberatung, Universitäts-Kinderspital Zürich

**PERSPEKTIVE DER VÄTER**

70 **MILENA UND JULIAN – MEROSIN-NEGATIVE KONGENITALE MUSKELDYSTROPHIE**  
«Ich habe gelernt, Hilfe anzunehmen»

74 **PROF. DR. DOMINIK SCHÖBI**  
Departement für Psychologie, Philosophische Fakultät Universität Freiburg

**WEITERE KINDER**

76 **ELIN – GENDEFEKT PARTIELLE TRISOMIE 2P**  
Trotz unheilbar krankem Kind: Reicht die Kraft für ein Geschwister?

80 **DR. MED. AGNES GENEWEIN**  
Spezialärztin Neonatologie, Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB),  
Vorstandsmitglied Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

**GESCHWISTER**

82 **ALISSA – ANGELMAN-SYNDROM, NIKOLAI – DYSMELIE UND SPRECHAPRAXIE**  
«Ich bin in diese Situation hineingeboren worden,  
wir schauen alle füreinander.»

86 **MICHÈLE WIDLER**  
Psychotherapeutin, Kompetenzzentrum Pediatric Palliative Care,  
Universitäts-Kinderspital Zürich

**RECHTLICHE UNTERSTÜTZUNG**

88 **ERIK – KEINE DIAGNOSE**  
Erik gehört in unsere Familie – dafür kämpfen wir jeden Tag

93 **MARTIN BOLTSHAUSER**  
Rechtsanwalt, Leiter Rechtsdienst Procap, Mitglied der Geschäftsleitung

**ALLTAG/SCHULE**

96 **UEL – MOWAT-WILSON-SYNDROM**  
Ein Mittwoch bei Uel und seinen Adoptiveltern

100 **KATHRIN SUTER**  
Bereichsleiterin Schule und Internat, Heilpädagogisches Zentrum Hagendorn

**ADOLESCENZ**

102 **SHANIA UND AMY – CORNELIA-DE-LANGE-SYNDROM**  
Wenn Kinder mit einer Behinderung flügge werden

106 **METTE HOLMBOE**  
Bereichsleitung Ateliers, Stiftung Züriwerk

**ERWACHSENENALTER**

108 **NICO – ANGELMAN-SYNDROM**  
Ein Leben ohne Worte – einfach Nico

112 **PIRMIN WILLI**  
Direktor, Stiftung Brändi

**PALLIATIVE PFLEGE**

- 114 **MIA – PYRUVAT-DEHYDROGENASE-MANGEL BEI MUTATION PDHA1**  
Mia bleibt immer ein wichtiger Teil unserer Familie
- 119 **PD DR. MED. EVA BERGSTRÄSSER**  
Leitung Pädiatrische Palliative Care, Universitäts-Kinderspital Zürich

**TOD, TRAUER UND VERARBEITUNG**

- 122 **SHAYEN – SCHINZEL-GIEDION-SYNDROM**  
Shayen fehlt uns jeden Tag – unsere Familie ist nicht mehr komplett
- 127 **CORNELIA MACKUTH-WICKI**  
Geschäftsleitung, pro pallium Schweizer Palliativstiftung für  
Kinder und junge Erwachsene

**FÖRDERVEREIN FÜR KINDER  
MIT SELTENEN KRANKHEITEN**

- 130 **KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN**
- 132 **ANGEBOTE FÜR BETROFFENE FAMILIEN**
- 134 **GEMEINSAM GUTES TUN**



**Prof. Dr. med. Dr. h.c. Thierry Carrel** ist Direktor der Universitätsklinik für Herz- und Gefässchirurgie am Inselspital Bern und seit 2014 Präsident des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten



## GEMEINSAMES ENGAGEMENT HILFT BETROFFENEN FAMILIEN

Kennen Sie jemanden, der von einer seltenen Krankheit betroffen ist? Die Chancen sind leider nicht so klein, wie man vermutet. Denn wenn auch die einzelnen Krankheiten selten sind, so ist die Gesamtzahl der betroffenen Menschen beachtlich. Alleine in der Schweiz gibt es rund 500 000 Betroffene, die meisten sind Kinder und Jugendliche. In den letzten Jahren ist es der Forschung und der Medizin zum Glück gelungen, wichtige Fortschritte bei seltenen Krankheiten zu machen. Auch die Politik ist bestrebt, Lösungen im Umgang mit seltenen Krankheiten zu finden. Doch all dies benötigt Zeit. Zeit, welche die heute betroffenen Familien oft nicht haben.

Für mich als Arzt und Präsident des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten ist es schön und zugleich motivierend zu sehen,

wie viele Menschen sich für betroffene Familien einsetzen. Im Alltag merke ich, wie wichtig das Thema auf gesellschaftlicher Ebene geworden ist. Viele Menschen interessieren sich für die vielfältige Problematik. Für die betroffenen Familien ist es sehr wertvoll, wenn sie durch ihr Umfeld unterstützt werden. Denn die Diagnose «seltene Krankheit» löst bei vielen betroffenen Familienangehörigen ein Gefühl des Alleinseins und der Ratlosigkeit aus. Häufig sind keine klaren Diagnosen möglich und viele Fragen bleiben unbeantwortet: Wie lange wird mein betroffenes Kind leben? Wird es je zur Schule gehen? Sollen wir nochmals Nachwuchs zeugen? Und wieso erfährt gerade mein Kind dieses Schicksal?

Die Familienporträts in unserem Wissensbuch sind hoffnungsvoll, lebensfroh und zugleich traurig und

manchmal unbegreiflich. Kurz: sie sind authentisch. Und sie erlauben es, am Leben der betroffenen Familien teilzunehmen. Wir spüren die Ängste und Sorgen der Familien und können daraus Erkenntnisse für unseren Umgang mit den Betroffenen ziehen. Sei es als Mediziner, Unternehmer, Politiker, Versicherer, Lehrer oder einfach als Bürger.

Mein Dank gilt deshalb all jenen, welche dieses Wissensbuch ermöglicht haben. Den ehrenamtlich arbeitenden Journalisten und Fotografen, den Gönnern, den Fachpersonen und vor allem den porträtierten Familien. Ihnen allen wünsche ich eine spannende und informative Lektüre!



**Manuela Stier**  
Initiantin und Geschäftsleitung  
des Fördervereins für Kinder mit  
seltenen Krankheiten, Inhaberin  
Stier Communications AG

## **BETROFFENE FAMILIEN AUF IHREM LEBENSWEG BEGLEITEN**

Stellen Sie sich folgende Alltagssituation vor: Man sitzt im Zug und im Abteil nebenan reist eine Familie mit einem Kind. Das Kind scheint offensichtlich keine Freude an der Zugfahrt zu haben. Es weint und schreit schon die ganze Zeit und die Eltern haben alle Hände voll zu tun, um das Kind zu beruhigen. Schon wird rundherum getuschelt und von den Gesprächen der Mitreisenden schnappt man Wortfetzen wie «Rabenmutter», «schlimmes Kind» oder «unfähiger Vater» auf. Doch, wissen wir wirklich, weshalb das Kind schreit? Wer oder was gibt uns das Recht, über die Familie völlig voreingenommen zu urteilen?

Häufig schildern mir Eltern von Kindern mit seltenen Krankheiten genau solche Alltagssituationen, welche sie nebst allen medizinischen Sorgen sehr beschäftigen. Wir, die Schweizer

Bevölkerung, sind uns häufig nicht bewusst, wie viele Familien es gibt, die von den Folgen einer seltenen Krankheit betroffen sind. Wussten Sie beispielsweise, dass ein Drittel aller Patienten in den universitären Kinderspitälern eine seltene Krankheit hat? Die Chance ist also hoch, dass auch in Ihrer Nachbarschaft eine betroffene Familie lebt.

Eines unserer wichtigsten Ziele ist es deshalb, die breite Öffentlichkeit für das Thema «Seltene Krankheiten bei Kindern» zu sensibilisieren. Wenn wir mehr über den Alltag der betroffenen Familien wissen, können wir Verständnis für ihre Situation aufbringen und Vertrauen aufbauen. Mit dem Wissensbuch wollen wir deshalb Einblicke in die verschiedenen Lebensphasen der Betroffenen gewähren. Wir wollen aufzeigen, wie Sie betroffene Familien unterstützen

und deren Alltag erleichtern können. Nebst diesem zweiten Wissensbuch sensibilisieren wir mittels Medienberichten und Inserate- sowie Plakatkampagnen, welche durch Gönner ermöglicht werden, die Öffentlichkeit. Dies ist auch enorm wichtig, um politisch Gehör zu finden. Denn für die betroffenen Familien stellen bürokratische Prozesse nebst allen medizinischen Herausforderungen grosse Hürden dar. Es ist wichtig, dass die Politik die Rahmenbedingungen verbessert, so dass alle betroffenen Familien unkompliziert und schnell Unterstützungsleistungen erhalten.



**Daniela Schmuki und Simon Starkl**  
Betroffene Familie, Beiräte des Fördervereins  
für Kinder mit seltenen Krankheiten

## **FAMILIEN MIT EINEM KRANKEN KIND BRAUCHEN KEIN MITLEID, SONDERN UNTERSTÜTZUNG**

Der Alltag von KMSK-Familien ist anders: Was für viele Familien normal ist, wird zur grossen Herausforderung. Die Probleme sind vielschichtig: Die Bandbreite der elterlichen Aufgaben reicht von der Pflege über die medizinische Versorgung und Therapien bis hin zu vielen organisatorischen und rechtlichen Fragen. Themenfelder, über die man sich bis dahin meist keine Gedanken gemacht hat. Das alles mit der Familie, weiteren Geschwistern, der Arbeit und dem Umfeld unter einen Hut zu bringen, ist eine tägliche Gratwanderung. Gerade ein krankes oder behindertes Kind ist auf viel Zeit und Kapazität seiner Familie angewiesen.

Wir möchten uns dafür einsetzen, dass sich betroffene Eltern diese Zeit nehmen können, dass ihnen das ganze «Drumherum» erleichtert wird. Das Umfeld kann jedoch nur dann die nötige

Unterstützung leisten, wenn das entsprechende Wissen und Verständnis da ist. Dabei ist eine Vielzahl verschiedener Akteure auf Hintergrundwissen angewiesen: Die Palette reicht von der Familie über Freunde, Bekannte und Nachbarn bis zu Ärzten, Therapeuten, Pflegenden, Spitälern, Versicherungen und schliesslich dem ganzen Schulsystem. Die KMSK-Wissensbücher leisten hier einen wertvollen Beitrag.

Als betroffene Familie fühlt man sich oft allein und ausgeschlossen, man ist quasi in einem Sonderzug durchs Leben unterwegs. Die Bücher zeigen jedoch, seltene Krankheiten sind nicht selten. Im Alltag haben alle Familien mit ähnlichen Problemen zu kämpfen. Vielleicht hilft es auch zu sehen, wie andere Familien diese grosse Herausforderung meistern und was für Hilfeleistungen möglich sind.

Dieses zweite Buch orientiert sich am ganzen Lebenszyklus eines kranken oder behinderten Kindes. Alltag, Bedürfnisse und Probleme sind je nach Alter und Art der Einschränkung sehr unterschiedlich. Einerseits bietet die Zykluseinteilung die Möglichkeit, sich gezielt über einzelne Lebensphasen zu informieren. Wie sieht zum Beispiel der Alltag in einer heilpädagogischen Schule aus? Andererseits stellt das ganze Buch einen breiten Einblick in das Leben von Familien mit einem besonderen Kind dar.

Wir wünschen uns, dass alle diese Familien optimal unterstützt, begleitet und immer wieder motiviert und aufgeheitert werden.





**Martin Pfister**  
Regierungsrat, Gesundheitsdirektor  
des Kantons Zug

## WISSEN HEILT NICHT, ABER WISSEN HILFT

Seltene Krankheiten sind nur für sich genommen selten. Zusammengefasst kommen sie häufig vor. Alleine in der Schweiz sind ungefähr eine halbe Million Menschen von einer dieser sehr unterschiedlichen rund 8000 Krankheiten betroffen. Wissen hilft Betroffenen von seltenen Krankheiten auf vielfältige Weise.

Die Sensibilisierung über seltene Krankheiten trägt dazu bei, dass sie schneller als solche erkannt werden. Symptome und Verläufe von seltenen Krankheiten unterscheiden sich enorm. Gemeinsam haben sie jedoch, dass Betroffene sich oft auf sich alleine gestellt fühlen. Es kann Jahre dauern, bis eine seltene Krankheit überhaupt korrekt diagnostiziert wird. Und auch die Behandlung danach ist schwierig.

Gerade deshalb ist es wichtig, dass Betroffene voneinander wissen, sich austauschen und sich gegenseitig stärken. Sie wissen oft am besten, wie sie mit ihrer Krankheit umgehen sollen, was ihnen hilft und was zu einem besseren Leben beiträgt. Nicht nur die medizinische Behandlung verbessert ihre Lebensqualität. Auch professionelle Unterstützungsangebote und der Kontakt zu anderen Betroffenen helfen im Alltag.

Die Behandlung von seltenen Krankheiten ist meistens nicht einfach, aber es wurden in den letzten Jahren grosse medizinische Fortschritte erzielt. Die seltenen Krankheiten haben sich von einem vergessenen Thema zu einem interessanten Gebiet der Forschung entwickelt. Dies hat vielfältige Gründe, darf aber wohl auch als Erfolg der Sensibilisie-

rungsarbeit gewertet werden. Viele Betroffene dürfen heute zu Recht auf wirksame Behandlungen hoffen.

Wissen und Sensibilisierung helfen, damit Diagnosen früher richtig gestellt werden, damit Betroffene schneller und einfacher von Unterstützungsangeboten erfahren, damit sich Betroffene und Angehörige besser austauschen können und damit die häufigen seltenen Krankheiten im Fokus der Wissenschaft und der medizinischen Forschung bleiben.

Als Gesundheitsdirektor habe ich deshalb ein grosses Interesse an diesem Wissensbuch. Ich gratuliere zu diesem Engagement, denn Wissen hilft.



**Dr. med. Michele Losa**  
Vorsitzender der Klinikleitung,  
Universitätsklinik für Kinderheilkunde,  
Inselspital Bern



## BETROFFENE FAMILIEN BRAUCHEN IM SPITAL EINE BESONDERE UNTERSTÜTZUNG

Seltene Krankheiten sind eben selten und darum für die meisten Leute im Normalfall unbekannt: lediglich die Betroffenen, deren Umfeld und die Fachspezialisten wissen darüber Bescheid. Auf den ersten Blick könnte man meinen, dass das Wissensbuch für seltene Krankheiten lediglich für Experten und Betroffene publiziert worden sei. Weit verfehlt: das Wissensbuch vermittelt nicht nur Fach-WISSEN, sondern auch praktisches WISSEN. Ich bin in der glücklichen Lage, dass ich das Wissensbuch Nr. 1 des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten gelesen habe und mir dadurch bereits einiges an WISSEN aneignen konnte. Durch das Buch erfahren wir, wie Kinder mit einer seltenen Krankheit und deren Familien trotz aller Schwierigkeiten ein wertvolles und erfüllendes Leben leben können. Wir erfahren aber auch von den Schwierigkeiten, die durch die Einzigartigkeit einer seltenen Krankheit in Zusammenhang mit der Diagnose und Therapie aber auch im Umgang mit Behörden, Versicherung

und im Allgemeinen mit der Gesellschaft entstehen können.

Aber weshalb sind solche Publikationen für Spitäler wichtig? Nur wenn man WEISS, kann man auch verstehen. Dank dieses Buches versteht man warum solche Kinder und deren Familien eine besondere Unterstützung benötigen. Man versteht wie komplex und vernetzt der Prozess von der Diagnose über die Behandlung und Betreuung bis hin zur palliativen Betreuung ist bzw. sein muss und da spielen die Spitäler im Netzwerk eine zentrale Rolle.

Vernetzung: ein Wort, das in der Medizin sehr häufig gebraucht wird! Dies aber mit Recht und insbesondere für Krankheiten, die selten sind. Auf mindestens vier Ebenen sehe ich die Notwendigkeit einer Vernetzung. Die erste Ebene ist die Vernetzung der Betroffenen selbst, der Erfahrungsaustausch und das WISSEN, dass man nicht alleine ist. Des Weiteren braucht es eine Vernetzung zw-

schen den Fachspezialisten, damit die Kenntnisse betreffend Diagnose, Therapie und Betreuung weiterentwickelt werden können. Die Vernetzung braucht es auch in den Spitälern, da häufig verschiedene Organsysteme von einer seltenen Krankheit betroffen sind und die Betreuung deshalb koordiniert stattfinden muss. Nicht zuletzt ist eine Vernetzung mit den Betreuungspersonen ausserhalb des Spitals wichtig. (Kinder-)Ärztinnen und -Ärzte, Therapeutinnen und Therapeuten sowie Lehrpersonen und viele mehr müssen Hand in Hand zusammen arbeiten.

Es gibt jedoch noch eine fünfte Ebene der Vernetzung und zwar jene, die der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten mit seiner Arbeit erfüllt. Die Vernetzungsarbeit zwischen den Betroffenen und einer breiteren Öffentlichkeit wird mit dem nun vorliegenden Wissensbuch Nr. 2 und seinen spannenden Fach- und Erfahrungsbeiträgen gefördert.



Dr. med. Heidi Zinggeler Fuhrer  
Präsidentin Kinderärzte Schweiz

## **DIE ANZEICHEN EINER SELTENEN KRANKHEIT RECHTZEITIG ERKENNEN**

Warum ist dieses Wissensbuch aus Sicht der Kinderärzte so wichtig? Weil dieses Buch den Betroffenen eine Stimme gibt. Und weil wir von den Betroffenen lernen können und müssen.

Als Kinderärzte setzen wir uns für eine qualitativ hochstehende und umfassende Betreuung der Kinder und Jugendlichen sowie deren Familien ein, für Gesunde wie für Kranke. Das gelingt uns unterschiedlich gut. In der Praxis sind wir mit einer sehr breiten Palette von unterschiedlich häufigen akuten oder chronischen Erkrankungen konfrontiert, welche alle Organe, aber auch die Psyche und die Entwicklung betreffen können.

Das Vorliegen einer seltenen Krankheit früh zu erkennen, ist aus verschiedenen Gründen eine sehr grosse Herausforderung. Dabei steht für uns nicht die spezifische Diagnose im Vordergrund, sondern das Erkennen und Werten von Auffälligkeiten. Einige Erkrankungen sind augen-

fällig, andere zeigen sich nur sehr langsam und mit unspezifischen Zeichen. Unser Wissen, unsere Erfahrung und der Austausch mit unseren Patienten und deren Eltern lehren uns, die Zeichen richtig zu deuten, als Zeichen einer möglicherweise vorübergehenden Krise oder als Warnzeichen. Die Kenntnis dieser im Buch zusammengestellten Geschichten hilft uns in unserer täglichen Arbeit.

In unserer Praxistätigkeit werden wir nur sporadisch mit seltenen Krankheiten konfrontiert, den allermeisten werden wir nie begegnen. Es ist unsere Aufgabe, unsere Fühler auszufahren, auch feine Zeichen am Kind zu entdecken, die Sorgen der Eltern zu erkennen, sie mit ihrer Angst und Unsicherheit nicht allein zu lassen.

Kann die Diagnose gestellt werden, müssen auch wir Praxispädiater uns erst mal mit Hilfe der Spezialisten ein Bild über die vorliegende Krankheit und die mögliche Zukunft

des Kindes machen. Dabei helfen uns Erlebnisberichte, die Nöte der betroffenen Familien noch besser zu verstehen.

Im weiteren Verlauf sehen wir uns als Begleiter der Familie, als Koordinatoren zwischen den verschiedenen Spezialisten, Spitälern und Therapeuten, als Unterstützer bei Problemen mit Versicherungen und Ämtern, als Organisatoren von Betreuungs- und Entlastungsdiensten.

Dieses Buch lehrt uns Kinderärzte, welche riesige Aufgabe die betroffenen Familien stemmen, wie mutig und tapfer Kinder und Eltern sind und wo wir uns einsetzen und verbessern können.

Wir wissen, dass die Betroffenen die Experten sind. Wir hören ihnen zu und wir lernen von ihnen.

# LUCS BESONDERES LEBEN

Mit der Geburt unseres Sohns hat unsere Zeitrechnung neu begonnen. An die Zeit davor können wir uns kaum erinnern. Die viereinhalb Jahre zusammen mit Luc waren so intensiv und erfüllt wie ein ganzes Leben – und doch viel zu kurz. Unser Alltag wurde auf den Kopf gestellt, wir gelangten an den Rand unserer Kräfte – und doch möchten wir keinen einzigen Tag missen.





Wir wünschten uns ein Kind. Die normalste Sache der Welt: Was gibt es denn natürlicheres als Nachwuchs zu bekommen? Nach einer unkomplizierten Schwangerschaft freuten wir uns riesig, unseren kleinen Luc in den Armen zu halten. Luc war leichter als andere Neugeborene. «Das holt er schnell auf», wurden wir beruhigt. Doch statt zügig an Gewicht zuzulegen, klappte es weder mit Stillen noch mit dem Schoppen wirklich gut. Als junge Eltern wird man von allen Seiten darauf vorbereitet, dass die Zeit mit einem Säugling sehr streng sei. Weil Luc unser erstes Kind war, nahmen wir die Situation einfach, wie sie war, und beschäftigten uns tagtäglich acht Stunden mit füttern. Unser kleiner «Boubou» trank ganz langsam und erbrach bis zwanzigmal am Tag. Es ist wohl ein menschliches Urbedürfnis, sein Kind ernähren zu wollen. Wir haben es daher fast nicht ausgehalten, als es bei uns trotz riesigem Aufwand nicht funktionierte. Für uns war unser kleiner Luc das herzigste und liebste Baby überhaupt. Dennoch beschlich uns immer wieder ein mulmiges Gefühl, wenn wir andere Kinder im gleichen Alter beobachteten. Sie kamen uns vor wie Kinder von Ausserirdischen: Sie konnten sitzen, ein Stück Brot halten und es selbständig essen. Unvorstellbar für unseren Luc. Auch die Blicke in den Kinderwagen die normalerweise mit einem «Jö, wie herzig» einhergehen, blieben bei uns aus.

Man soll Kinder nicht vergleichen und auch nicht gleich Schwarzmalen. Aber bei uns traute sich wohl lange niemand, Fragen zu stellen. Erst bei einer aus eigener Initiative eingeholten kinderärztlichen Zweitmeinung im Alter von sieben Monaten wurde uns mitgeteilt, dass mit Luc etwas überhaupt nicht stimme. Diesen Schockmoment werden wir nie vergessen. Wir sind mit unserem vermeintlich gesunden Luc zum Arzt gegangen und kurz darauf mit einem schwer kranken Kind wieder auf der Strasse gestanden. Es war aber immer noch unser geliebter «Boubou». Die Abklärungen am Kinderspital sollten in den nächsten Wochen folgen – bis dann tatsächlich eine Diagnose gestellt werden konnte, dauerte es über eineinhalb Jahre.

#### **Luc litt an einem seltenen Gendefekt**

So selten, dass es keinen Namen dafür gibt, man weiss einfach, welches Gen betroffen ist. Eine Laune der Natur, etwas das jeden treffen kann, einzig eine Frage des Zufalls. Kein gängiger vorgeburtlicher Test hätte das veränderte Gen entdecken können – wie das übrigens bei den meisten Gendefekten der Fall ist. Ein grosses, meist tabuisiertes Thema ist wohl die Schuldfrage: Viele Eltern machen sich un-

nötige Vorwürfe, nicht zuletzt durch Fragen aus dem Umfeld wie: «Hat man das nicht schon in der Schwangerschaft oder bei der Geburt gesehen?» Fehler kommen einfach vor, sie gehören zum Leben. Es mag absurd erscheinen, aber für uns war es ein Moment der Erleichterung, als wir endlich erfuhren, was mit unserem Luc los war. Warum er mit so vielen Problemen zu kämpfen hat. Es gibt aber auch viele Familien, welche nie eine Diagnose erhalten. Mit dieser Unsicherheit zu leben, muss sehr schwierig sein.

#### **Ein Alltag voller Turbulenzen**

Als Familie mit einem behinderten oder kranken Kind ist man am Schwimmen. Man ist quasi mit dem Kind auf dem Rücken im Wildwasser und versucht mit aller Kraft, nicht unterzugehen. Man weiss auch nicht, wohin die Reise im reisenden Fluss führt. Einzig die Liebe zu diesem wunderbaren, besonderen Kind bewahrt einen vor dem Ertrinken. Unzählige Therapien, die Organisation von Hilfsmitteln, Arztbesuche, medizinische Pflege und viel bürokratischer Aufwand bestimmen den Alltag. Themenfelder, mit denen man nie konfrontiert werden wollte. Ein krankes oder behindertes Kind braucht seine Eltern in einer ganz anderen Dimension. Das alles mit dem Job und dem Umfeld unter einen Hut zu bringen, ist eine tägliche Gratwanderung. Als Luc mit zwei Jahren eine Magensonde bekam, war dies eine riesige Erleichterung für uns alle. Dafür sah es bei uns zu Hause aus wie in einem Spital mit Pflegebett, Infusionsständer und grossen Spritzen für die Sondierungen seiner Mahlzeiten. Luc musste grosse Operationen am Schädel und am Herzen über sich ergehen lassen. Während Lucs drittem Lebensjahr haben wir insgesamt zwei Monate im Kinderspital gelebt, wir gingen sogar von dort aus zur Arbeit. Auch wenn wir sehr verständnisvolle Arbeitgeber hatten: Wer hat denn schon so viele Ferien?

#### **Unter der erlebten Hilflosigkeit leiden wir noch heute**

Mit dem Fakt, ein behindertes Kind zu haben, konnten wir leben. Es brauchte aber schon Zeit, sich vom «normalen» Weg zu verabschieden, es war eine Art Trauerprozess, der Zeit und Unterstützung braucht. Diese Verabschiedung von jeglichen Erwartungen tut aber auch gut und ist befreiend. Man lernt, in der Gegenwart zu leben. An etwas haben wir uns aber nie gewöhnen können: die Hilflosigkeit, wenn Luc Schmerzen hatte. Als Eltern zuschauen zu müssen, wie das Kind leidet und ihm nicht helfen zu können, ist schlimmer als jede Folter. Wie schwierig muss es sein, das alles als alleinerziehende Mutter auszuhalten? Wir wissen unser Glück sehr



zu schätzen, dass unsere Beziehung als Paar mit Luc noch stärker geworden ist. Leider haben aber nicht alle Eltern und entsprechend auch nicht alle Kinder so viel Glück. Uns ist aufgefallen, dass sich Väter meist schwerer mit der schwierigen Situation abfinden können als Mütter. Mögliche Gründe sind, dass Väter untereinander meist kaum vernetzt sind und deshalb wenig Austauschmöglichkeiten haben und wenig Verantwortung für das kranke Kind übernehmen wollen oder dürfen.

#### **Wir haben viel von Luc lernen dürfen**

Ohne ein Wort zu sprechen, hat er uns gezeigt, um was es im Leben wirklich geht. Das Glück ist oft in den kleinen Momenten zu finden. Wir realisierten zum Beispiel, dass es keine exklusiven Reisen braucht, sondern ein Tag im Strandbad als Familie das grosse Glück bedeuten kann. Lucs Physiotherapeutinnen sind uns ans Herz gewachsen: Haben wir sie doch zwei Mal pro Woche gesehen. Sie haben uns auch gezeigt, wie wir Luc ermöglichen konnten, in kleinen Schritten selbständiger zu werden. Wir lernten auch, dass Logopädie bereits Babys mit Schluckproblemen helfen kann. Und beeindruckt hat uns auch die Low-Vision-Therapie, eine spezielle Art von Früherziehung: Wie spielt man mit einem Kind, das kaum sehen und hören kann? Wir staunten, wie Luc die Welt und auch uns immer besser wahrnehmen konnte. Luc war sehr gerne mit Kindern zusammen. Es war aber für ihn nicht einfach, mit ihnen in Kontakt zu kommen. Umso mehr freuten wir uns, dass Luc im Kinderhort in unserem Fitnesscenter und später in der Kita im Quartier mit seinen Gspändli spielen durfte. Uns Eltern hat eine Stunde Bewegung und eine ruhige Dusche danach viel Energie für den Alltag gegeben. Das war nicht selbstverständlich: Wir sind den Betreuerinnen sehr dankbar für ihre Offenheit. Leider ist man in der Schweiz auf sehr viel Goodwill angewiesen, wenn man sein besonderes Kind in der Gesellschaft integrieren möchte.

#### **Luc war ein wunderbarer grosser Bruder**

Uns beschäftigte auch der Wunsch nach einem zweiten Kind: Können wir sowohl Luc wie auch

einem Geschwisterkind gerecht werden? Was, wenn das zweite Kind auch krank oder behindert ist? Und als es dann soweit war all die Fragen des Umfeldes, zum Beispiel ob der Babybauch ein «Unfall» sei. Oder die Bemerkung, wie mutig wir doch seien, nach Luc nochmals ein Kind zu zeugen. Das hat uns verletzt. Auch wenn Lucs Betreuung uns an den Rand unserer Kräfte gebracht hat, erlebten wir ihn als unglaubliche Bereicherung für unser Leben. Während der Schwangerschaft wird oft gesagt: «Hauptsache gesund». Mit dieser Aussage haben wir Mühe. Für uns heisst es: «Hauptsache glücklich.»

Mit der kleinen Linda kam frischer Wind in unsere Familie. Wie hat uns allen das fröhliche Mädchen gutgetan! Am meisten gefreut hat sich Luc über seine Schwester. Baby Linda bekam von unserer Seite her wohl schon weniger Aufmerksamkeit, als sonst üblich. Luc hat das allerdings mehr als wettgemacht. Er hatte einen Entwicklungsstand von wenigen Monaten und so haben die beiden in Lindas erstem Lebensjahr wunderbar gemeinsam gespielt und sich gegenseitig zum Rasseln oder Kriechen motiviert. Wir machten uns aber auch immer wieder Gedanken, wie das wohl später sein würde. Was, wenn Linda ihre Bedürfnisse klar anmeldet? Was, wenn es sie langweilt, mit Luc am Boden zu spielen? Wie organisieren wir den Alltag mit einem Kind im Rollstuhl und einem kleinen Wirbelwind? Was, wenn ihr Luc später in der Schule peinlich sein sollte? Es ist schon eine Herausforderung, sich als Eltern unter gesunden Geschwistern fair aufzuteilen. Benötigt ein Kind so viel Aufmerksamkeit wie unser Luc, bekommt die Fragestellung eine ganz neue Dimension. Optimal wäre es natürlich, wenn man auf die Hilfe der Grosseltern zählen könnte, wie wir das durften. Aber was, wenn keine Grosseltern in der Nähe sind oder die Grosseltern nicht unterstützen können?

#### **Luc erreichte das Kindergartenalter**

Für uns war der Eintritt von Luc in die heilpädagogische Schule ein Meilenstein. Wir hatten keine genaue Vorstellung von einer solchen Institution und eher negative Vorurteile im Kopf. Auf keinen Fall wollten wir unseren «Boubou»



«abschieben». Beim Besichtigungstermin zusammen mit Luc waren wir jedoch hell begeistert. Wir realisierten, dass er hier liebevoll betreut und entsprechend gefördert, aber nicht überfordert wird. Auch die Therapien sind in der Schule integriert, was unseren straff organisierten Alltag deutlich entspannte.

Luc war für sein Alter immer viel zu leicht, aber auch er wurde immer länger. Er stellte die Pflegebedürfnisse eines Babys, wurde aber doch langsam zum kleinen Jungen. Folgende Fragen beschäftigten uns: Wie stemmen wir die Pflege, wenn Luc ein Mann wird? Wer schaut zu Luc, wenn wir Eltern einmal nicht mehr leben? Wer kämpft für seine Bedürfnisse und Rechte? Wer stellt sicher, dass er glücklich sein kann?

Das Schicksal wollte es anders. Es stellte sich heraus, dass all diese Fragen nicht beantwortet werden mussten. Lucs Körper war leider nicht für ein langes Leben gemacht. Im Alter von viereinhalb Jahren mussten wir ihn

gehen lassen. Wir sind aber dankbar, dass wir das vorher nicht gewusst haben. Seine grösste «Baustelle», der Verdauungstrakt, setzte aus und Luc starb ohne Vorankündigung zu Hause während des Familienalltags an einem sogenannten Darminfarkt mit sofortigem Herzstillstand. Natürlich realisierten wir, dass der arme Junge von heftigem Bauchweh gequält wurde. Da aber Koliken, zum Teil über Wochen, zu unserem Alltag gehörten, verzichteten wir auf eine Fahrt ins Spital. So schlief unser geliebter «Boubou» schliesslich in unseren Armen für immer ein.

**Mit Trauer aber trotzdem dankbar und zuversichtlich geht unsere Reise weiter**

Wir hörten erst später von Palliative Care am Kinderspital. Die psychologische Hilfe nahmen wir dankbar in Anspruch. Neben dem Abschied von Luc mussten wir auch das traumatische Erlebnis mit Herznotfallgruppe der Feuerwehr, Rettungsdienst, Polizei und Staatsanwaltschaft bei uns zu Hause verarbeiten. Weil wir nichts von Lucs eingeschränkter Lebenserwar-



tung wussten, war sein Tod ein sogenannter AGT (ein aussergewöhnlicher Todesfall), der entsprechend untersucht werden musste.

Wir realisierten bei der ganzen Verarbeitung, wie wichtig Unterstützung nicht nur im Moment des Todes, sondern während der ganzen Lebenszeit mit einem besonderen Kind ist. Der Verlust von Luc hat ein riesiges Loch in unser Leben gerissen. Plötzlich war da viel zu viel Zeit. Zum Glück sorgte die kleine Linda dafür, dass wir weiterhin lachen konnten. Luc hätte bestimmt nicht gewollt, dass seine Schwester traurige Eltern hat.

Luc fehlt uns jeden Tag: Sein Lachen, sein Strahlen, seine Laute, sein schelmischer Charme, mit dem er sein Umfeld verzaubert hat. Ja, wir vermissen diese nonverbale Kommunikation mit ihm. Luc hat uns so vieles beigebracht und uns für das Wesentliche im Leben die Augen geöffnet. Wir schätzen uns glücklich, ist er zu uns gekommen und dürfen wir seine Eltern sein. Die Lücke im Alltag ist riesig. Wir werden uns wohl nie daran gewöhnen, dass er nun in einer anderen Form bei uns ist. Uns ist es wichtig, dass wir möglichst jeden Tag bei seinem Grab eine Kerze anzünden, Blumen aus unserem Garten bringen oder eine Zeichnung von Linda hinlegen. Es tut auch gut, Inseln zu haben, wo die Trauer okay ist. Zusammen mit Linda schauen wir uns Fotos von Luc an. Für sie gehört er ganz selbstverständlich zur Familie, auch wenn sie wohl keine bewussten Erinne-

rungen an ihren Bruder hat. Trotzdem haben sich die beiden in ihrem gemeinsamen Jahr gegenseitig geprägt. Wir sind dankbar für die wertvolle Zeit mit Luc. Wir sind unendlich stolz auf unseren «Boubou» und was er mit seinen bescheidenen Möglichkeiten alles erreicht hat. Es hat sich wieder einmal bewahrheitet: Jedes Kind ist ein Wunder. Und so freuen wir uns riesig, dass aktuell noch ein Geschwisterchen für Luc und Linda unterwegs ist.

TEXT: DANIELA SCHMUKI  
FOTOS: BEA ZEIDLER-VON WERDT



## KRANKHEIT

Die Mutation KAT6A ist ein spontaner und zufälliger Gendefekt, so selten, dass es noch keinen Namen dafür gibt. Wissenschaftliche Informationen über die wenigen bekannten Fälle wurden erstmals im Jahr 2015 publiziert.

## SYMPTOME

- Zerebrale Bewegungsstörung und kognitive Beeinträchtigung
- Schielen und weitere Sehstörungen
- Gedeihstörung mit anhaltendem Erbrechen
- Malrotation der Verdauungsorgane
- Kleiner Kopf (Mikrozephalie und Plagiocephalie)
- Herzfehler (mittelgrosser Vorhofseptumdefekt)

## DIE SCHWIERIGE ROLLE DES KINDERARZTES BEI EINER KOMPLEXEN ERKRANKUNG

Dr. med. Gian Bischoff untersuchte den sieben Monate alten Luc im Rahmen einer kinderärztlichen Zweitmeinung. Er stellte fest, dass Luc nicht gesund war. Danach begleitete er die Familie vier Jahr lang auf ihrer Achterbahnfahrt. Kinder mit einer seltenen Krankheit sind eine vielschichtige Herausforderung, auch für den Kinderarzt.



Dr. med. Gian Bischoff  
Kinderarzt, Kinderpraxis  
Altstetten

Sie hatten die schwere Aufgabe, Lucs Familie mitzuteilen, dass etwas mit ihrem Sohn ganz und gar nicht stimmte. Wie ist ein Kinderarzt auf solche Momente vorbereitet? Die Vorbereitung auf eine solche Situation ist sehr unterschiedlich. Es gibt zunehmend Bemühungen in den Spitälern um Ausbildung in Gesprächsführung, was sicher sehr zu begrüßen ist. Ich selber habe das in meiner Ausbildung nicht erlebt. Natürlich gab es immer wieder Situationen, in denen den Eltern eine schwere Diagnose oder Komplikationen einer Erkrankung mitgeteilt werden mussten. Das geschah dann in sehr unterschiedlicher Weise. In der Regel übernahm das ein Oberarzt, von dem man etwas abschauen konnte. Wirklich reflektiert wurden solche Gespräche selten. Im schlechtesten Fall wurde man beauftragt, das selber zu tun und versuchte das Beste daraus zu machen. Wenn man selbständig in einer Praxis arbeitet, wird man mit der Notwendigkeit konfrontiert, seine eigene Gesprächsführung zu hinterfragen und zu verbessern. Viele Ärzte in der Praxis bilden sich dann weiter in diesen Bereichen und organisieren sich in Qualitätszirkeln. Hier werden schwierige Situationen mit Kollegen, teilweise auch unter Supervision reflektiert. Insofern gibt es sicher eine Vorbereitung auf solche Momente. Die Erfahrung hilft natürlich auch. Aber am Ende kommt es doch sehr auf die Situation an.

Man kann auf ein solches Gespräch nicht wirklich vorbereitet sein und muss sich ganz vom Moment leiten lassen. Was sicher bei den Eltern von Luc sehr erschwerend hinzukam, war, dass ich in der ersten Konsultation dazu gezwungen war, ihnen zu sagen, dass etwas nicht stimmte und dringend weitere Untersuchungen notwendig seien. In den meisten Situationen in der Praxis haben wir den grossen Vorteil, dass wir die Familie schon kennen – dass ein Vertrauensverhältnis besteht. Das macht es sehr viel einfacher.

Kommt es in der Praxis oft vor, dass sie Eltern schwierige oder unklare Diagnosen mitteilen müssen? Nein, das kommt zum Glück selten vor. Am häufigsten sind es Kinder, bei denen man im Verlaufe des ersten oder zweiten Lebensjahres sieht, dass sie sich nicht altersentsprechend entwickeln: Meist leiden sie an einer Entwicklungsstörung oder einer genetischen Erkrankung.

Inwiefern ist die allgemeine Kommunikation mit diesen Eltern eine Herausforderung? Die ganze Tragweite einer solchen Mitteilung zu erfassen, ist im entsprechenden Moment für die Eltern gar nicht möglich. Eine Welt bricht zusammen. Erwartungen lösen sich in Nichts auf. Die Eltern müssen Abschied nehmen von der Vorstellung, ein Kind zu haben, das wie alle anderen ist.



**«Es ist immer unglaublich schwierig und traurig, wenn ich einer Familie sagen muss, dass ihr Kind an einer schweren Krankheit oder einer Entwicklungsstörung leidet.»**

DR. MED. GIAN BISCHOFF

Das löst ganz unterschiedliche Gefühle aus: Ängste auf den verschiedensten Ebenen oder auch der Prozess der Trauer, der beginnt. Die Verarbeitung einer solchen Diagnose ist ein länger dauernder Prozess, bei dem Eltern unterschiedlich reagieren. Manche haben Jahre lang grosse Mühe, die Diagnose überhaupt zu akzeptieren. Sie möchten keine Therapie unversucht lassen, in der Hoffnung eine zu finden, welche die Krankheit heilen oder zumindest positiv beeinflussen kann. Andere möchten alles ganz genau wissen. Sie versuchen so ihre Gefühle zu stabilisieren. Insofern ist das immer ein Prozess; im besten Fall ein gemeinsamer Weg mit Einbezug verschiedener anderer Therapeuten, Ärzte und Fachstellen. Es bleibt immer eine grosse Herausforderung, die individuell angegangen werden muss. Wenn man sich gegenseitig bereits gut kennt, beispielsweise weil ein älteres Geschwister da ist, dann ist das für beide Seiten hilfreich: Für die Eltern, weil sie bereits eine vertraute medizinische Fachperson haben. Für uns Ärzte, weil wir die Eltern kennen und wissen, was ihnen wichtig ist und wie sie denken.

**Ein schwer krankes oder behindertes Kind ist oft auch in verschiedenen Abteilungen an einem Kinderspital in Behandlung. Wie ist die Zusammenarbeit zwischen dem Kinderarzt und den Abteilungen im Spital organisiert? Wer behält den Überblick und koordiniert medizinische Versorgung, Therapien und Hilfsmittel?** Auch das ist immer eine grosse Herausforderung. Früher war

die Regel, dass die einzelnen Abteilungen am Kinderspital sich auf ihre Fragestellungen konzentrierten und es wenig Austausch unter den Abteilungen gab. Das führte dazu, dass der Kinderarzt häufig der einzige war, der die verschiedenen Fäden in der Hand hielt. Er versuchte von der Kinderarztpraxis aus Abläufe zu koordinieren, Spezialisten zum gegenseitigen Austausch zu bewegen oder ein neu auftretendes Problem an die richtige Stelle zu überweisen. In der Zwischenzeit ist die Schwierigkeit an den Spitälern erkannt. Am Kinderspital Zürich kümmert sich ein sogenannter Case Manager speziell um komplexe Fälle. Für die Zukunft wird angestrebt, dass bei jedem Kind mit einer komplexen Erkrankung klar definiert ist, wer im Spital den Fall leitet. Das erleichtert auch die Kommunikation zwischen Spital und Kinderarztpraxis, da ich so einen Ansprechpartner habe, mit dem ich alles besprechen kann.

**Wo stösst ein Kinderarzt bei der Betreuung von komplexen Fällen an seine Grenzen?** Da gibt es verschiedene Bereiche: Auf der medizinischen Ebene ist die Vernetzung schwierig: Es sind sehr viele Spezialisten involviert. Manchmal fehlt bei komplexen Erkrankungen oder Missbildungen auch die Erfahrung, was die beste Lösung wäre. Psychologisch stossen wir an Grenzen, wenn die Belastung für die Eltern zu gross wird. Am schwierigsten ist es, wenn Eltern im Trauerprozess stecken bleiben, zum Beispiel in der Phase des Nicht-wahrhaben-Wollens oder beim Kampf gegen die Krank-

heit. Wir müssen dann ohnmächtig zusehen, wie diese Eltern einen grossen Aufwand betreiben, ohne dass sich etwas ändern lässt. Der dritte Bereich betrifft die ganzen versicherungstechnischen Fragen. Hier fehlt uns teilweise das Wissen, um die Eltern mit allen Stellen zu vernetzen und alle Fragen beantworten zu können. Hier sind wir auf Organisationen angewiesen, welche die Eltern unterstützen, wie zum Beispiel die Sozialberatung am Kinderspital Zürich.

**Braucht es Anpassungen oder Veränderungen im medizinischen System in Bezug auf Kinder mit seltenen Krankheiten?** Ich denke, in den letzten Jahren ist das Bewusstsein deutlich gestiegen, dass Kinder mit seltenen oder komplexen Krankheiten und ihre Familien besser unterstützt werden müssen. In den Spitälern sind Bestrebungen um eine gute Fallführung da. Es gibt viele Bemühungen um ein besseres Verständnis im Umgang mit seltenen Krankheiten. Hier werden wir beispielsweise unterstützt durch die Helpline Seltene Krankheiten (+41 44 266 35 35, Kinderspital Zürich). In der Praxis ist der Umgang wohl noch sehr geprägt von den persönlichen Erfahrungen, dem Engagement und auch den Kapazitäten des einzelnen Kinderarztes. Ich könnte mir vorstellen, dass eine Art Leitfaden mit allen wichtigen zu berücksichtigenden Aspekten für Kinderärzte in der Praxis sehr hilfreich sein könnte.

INTERVIEW: DANIELA SCHMUKI

# DER ERSTE FIEBERKRAMPF DAUERTE 80 MINUTEN

Jonah ist 4½ und leidet unter dem Wolf-Hirschhorn-Syndrom. Bis zur konkreten Diagnose durchlebte die Mutter eine wahre Odyssee und war bereits hochschwanger mit ihrem zweiten Kind.



Auf den ersten Blick ist es die pure Idylle, Angelika und Ambros mit ihren zwei Söhnen im Garten ihres Häuschens in einem Dorf im Kanton Nidwalden verweilen zu sehen. Traumhafte Ausblicke bieten sich auf die umliegenden Berge. Der 4½-jährige Jonah nuckelt an einem Multivitaminensaft. Seine Augen hinter der türkisfarbenen Brille beobachten aufmerksam die Seilbahnchen, die auf den «Brändeln» hochfahren. Sein jüngerer Bruder Elia hat am Besuch schnell das Interesse verloren und sich auf die grosse Netzschaukel zurückgezogen. Doch die friedliche Stimmung trügt. «Wir haben eine strube Zeit hinter uns», erzählt Zweifach-Mama Angelika. Im Frühling dieses Jahres musste Jonah wegen eines Vorhofseptumdefekts (Loch in der Herzscheidewand) operiert werden. «Aber der Eingriff war nur ein Spaziergang im Vergleich zu dem, was wir vorher mit unserem Bub erlebt haben», sagt die Familienfrau. Im Februar hatte Jonah einen Fieberkrampf, der weit über eine Stunde dauerte. Es war nicht der erste. Mama Angelika ist medizinische Praxisassistentin und weiss genau, was zu tun ist, wenn der Junge Krämpfe hat. Doch diesmal nutzte das verschriebene Diazepan nichts. Er musste mit dem Krankenwagen notfallmässig ins Spital gefahren werden.

## **«Der erste Fieberkrampf dauerte 80 Minuten und Jonah war nachher halbseitig gelähmt.»**

ANGELIKA, MUTTER VON JONAH

### **Die Krämpfe werden häufiger**

Die epilepsieartigen Krämpfe sind typisch für das Wolf-Hirschhorn-Syndrom, unter dem Jonah leidet. Die seltene angeborene Erbkrankheit kommt nur bei einem von 50'000 Kindern vor. «Wenn Jonah einen Krampf hat, drehen sich seine Augen nach oben. Er wird ganz steif und ist nicht mehr ansprechbar», erzählt Angelika. Als erste Massnahme verabreicht sie ihm Diazepan. Tritt nach 5 bis 7 Minuten keine Besserung ein, bekommt der Junge eine zweite Dosis. Sollte sich der Krampf dann nicht lösen, muss die Ambulanz herbeigerufen werden. In der kurzen Lebenszeit, die der kleine Jonah hinter sich hat, war das bereits fünfmal der Fall. Danach war er teilweise gelähmt, erholte sich aber immer wieder. Doch die Krämpfe kommen in letzter Zeit häufiger. Der letzte passierte im Juni. «Ich war mit meinen beiden Söhnen am Fluss spazieren, als es geschah. Ich nahm Jonah sofort aus dem Kinderwagen heraus, legte ihn auf den Boden und verabreichte ihm das Medikament. Dann rief ich meine Schwägerin an, um uns abzuholen. Gott sei Dank lief alles gut.» Die zweifache Mutter ist mittlerweile eine wahre Meisterin darin geworden, schnell lebensrettende Massnahmen zu ergreifen. Egal wo.

### **Langsame Fortschritte**

Jetzt betrachtet Jonah die Besucherin neugierig. Obwohl er kräftig wirkt für sein Alter und ihm optisch nichts anzusehen ist, befindet er sich mit seinen 4½ im Entwicklungsstadium eines 1½-Jährigen. Sprechen kann er nur einige Worte. «Chäs» zum Beispiel. Den hat er besonders gern. «Er macht Fortschritte», sagt Papa Ambros, «wenn auch kleine.» Trotzdem ist er stolz auf seinen Sprössling, der sich als ausgesprochen lebhaft und fröhlich erweist: «Wir haben bisher die maximalen Ziele erreicht. Die Hälfte der vom Wolf-Hirschhorn-Syndrom betroffenen Kinder lernt sitzen, ein Drittel davon kann gehen und jedes fünfte ein paar Worte sprechen. All diese Fähigkeiten besitzt Jonah mittlerweile.» Die Hoffnung ist bei den Eltern immer da, dass Jonah weitere Fortschritte macht. «Es dauert bei ihm halt einfach viel länger als bei gesunden Kindern.»

### **Das Schicksal schweisst sie zusammen**

Ambros hat mit Kollegen zum monatlichen Jassabend abgemacht. Diese Auszeit ist dem Schreiner wichtig: «Beim Kartenspiel kann ich abschalten. Und mit den Kollegen über alltägliche Dinge und den Job sprechen. Es dreht sich dann nicht immer alles um die Kinder.» Angelika arbeitet immer noch 20% als medizinische Praxisassistentin. Es ist der ein-

zige Tag, an dem sie nicht ausschliesslich auf die Kinder fokussiert ist. Jonah in fremde Hände zu geben, kommt nicht infrage. Denn was ist, wenn er plötzlich krampft? «Gott sei Dank wohnt die Mutter von Ambros ganz in der Nähe. Auch meine Eltern sind eine unentbehrliche Hilfe. Sie sind die einzigen, denen wir unseren Filius mit seiner speziellen Krankengeschichte anvertrauen können», bekundet Angelika. Früher ging das Ehepaar gerne spontan auf eine Skitour. Das ist jetzt unmöglich geworden. Von der Hochzeitsreise, die sieben Wochen nach Kanada und in die USA führte, zehrt es heute noch. Das Schicksal hat die zwei zusammengeschweisst, auch wenn die Alltagsbewältigung oft schwierig ist. Ambros wuchs mit einer Schwester auf, die in Folge eines Autounfalls hirngeschädigt ist. «Eine anspruchsvolle Situation wie die unsrige ist für mich kein Neuland», sagt er. Und fügt hinzu: «Ich habe dadurch gelernt, dass das Leben immer irgendwie weitergeht, egal wie belastend die Umstände sind. Zudem schenken uns die Kinder auch viel Freude und fröhliche Momente.»

#### **Kaum Vorzeichen in der Schwangerschaft**

Als Angelika wusste, dass sie ein Kind erwartet, war das Glück perfekt. Die Schwangerschaft verlief gut. «Ich hatte absolut keine Beschwerden.» In der 29. Woche bemerkte die Gynäkologin, dass der Embryo viel zu klein und zu leicht war. Zur Sicherheit wurde noch in der Gebärmutter die fetale Lungenreife des Babys angeregt. Trotz engmaschiger Kontrollen und spezifischer Untersuchungen konnte aber nicht festgestellt werden, dass dem Kind etwas Gravierendes fehlt. Doch dann spürte die werdende Mama das Baby in ihrem Bauch plötzlich kaum mehr. In der 37. Woche wurde Jonah per Kaiserschnitt auf die Welt geholt. Er war 1970 g schwer, 42 cm lang und kam sofort in die Intensivstation auf der Neonato-

logie. Nach zwei Wochen gaben die Ärzte Entwarnung. «Sie meinten, dass Jonah zwar ein winziges aber völlig gesundes Baby sei. Mit Ausnahme einer harmlosen Hypospadie (Verkürzung der Harnröhre), die sofort entdeckt und später operiert wurde.» Die frischgebackenen Eltern waren happy mit ihrem Wunschkind. Und doch stimmte etwas nicht. «Wenn wir uns mit Müttern und ihrem Nachwuchs trafen, fiel uns auf, dass unser Bub viel lag und an die Decke starnte; während andere, gleichaltrige Kinder sich drehten und die ersten Sitzversuche machten.» Der Besuch beim Neurologen zeitigte keine eindeutigen Resultate. «Man beruhigte uns. Das Kind sei gesund und brauche als Spätzünder einfach etwas mehr Zeit.» Jonah wurde kräftiger und machte mit 11 Monaten die ersten Sitzversuche. Welche Erleichterung! Doch dann kam der erste Fieberkrampf. «Er dauerte 80 Minuten. Jonah war nachher halbseitig gelähmt, erholte sich aber mit der Zeit wieder. Für uns war das ein riesiger Schock», erzählt Angelika und ihre Augen werden feucht. Es folgten MRI- und EEG-Untersuchungen (Messung der Gehirnaktivität). Die Vollnarkose, die der bewegungsfreudige Jonah dafür brauchte, nutzten die Ärzte zu einer Blutentnahme für profunde genetische Untersuchungen. Die Diagnose Wolf-Hirschhorn-Syndrom kam nach langem Hin und Her eine Woche vor der Geburt von Angelikas zweitem und gesundem Söhnchen.

#### **Jeden Tag nehmen wie er kommt**

Ein Schwangerschaftsabbruch wäre für Angelika und Ambros nie in Frage gekommen. «Wenn wir ein Kind erwarten, nehmen wir es so an, wie es ist», zeigen sich die Eltern überzeugt. Dass sie ihre zweite Schwangerschaft nicht geniessen konnte, weil sie immer Angst hatte, dass Jonah wieder krampft, belastet die mittlerweile 38-jährige Mutter jedoch schwer: «Mein Zweitgeborener weinte anfänglich viel. Er merkte genau, dass es mir nicht gut ging.»





Mittlerweile hängen die zwei Geschwister sehr aneinander. Für Elia ist sein älterer Bruder Jonah ein Vorbild.

Auf die Zukunft angesprochen (Patienten mit dem Wolf-Hirschhorn-Syndrom können mit günstigen Perspektiven wie Jonah sie hat, bis ins Erwachsenenalter überleben) gibt sich Angelika zurückhaltend: «Wir haben gelernt, jeden Tag zu nehmen, wie er ist. Die einzigen konkreten Fixpunkte sind Jonahs wöchentliche Termine bei der Physiotherapeutin und Heilpädagogin.» Der Gedanke, dass ihr Jonah einmal sterben könnte, ist für sie unerträglich. «Es gibt viele traurige Momente, und mir kommen oft die Tränen, wenn ich alleine bin. Aber dann lachen wir wieder alle zusammen. Und fühlen uns eigentlich wie eine hundsgeöhnliche Familie.»

TEXT: URSULA BURGHERR  
FOTOS: SONJA LIMACHER



## KRANKHEIT

Das Wolf-Hirschhorn-Syndrom (WHS) ist nach Ulrich Wolf und Kurt Hirschhorn benannt, die das Krankheitsbild 1965 unabhängig voneinander erstmals beschrieben. Die seltene angeborene Erbkrankheit ist durch eine sogenannte strukturelle Chromosomenaberration am kurzen Arm des Chromosom 4 bedingt. Typischerweise sind die Kinder schon bei der Geburt untergewichtig und haben einen zu kleinen Kopf. Diese Wachstumsverzögerung setzt sich nach der Geburt fort, das Ausmass scheint mit dem Ausmass des Verlustes an Erbsubstanz zu korrelieren. Auch die geistige Entwicklung ist bei allen Kindern verzögert. Nur etwa die Hälfte lernt frei zu sitzen und maximal ein Drittel zu laufen. Zumindest einige Worte sprechen lernt nur etwa jedes fünfte Kind, wobei die übrigen auf eine nonverbale Art kommunizieren können. Etwa 85 % der betroffenen Kinder bekommen eine teilweise schwer zu behandelnde Epilepsie. Zusätzlich können verschiedene Organfehlbildungen auftreten, die vor allem die Augen (Spaltbildung der Regenbogenhaut – Kolobom, Schielen), das Herz, die Nieren und das Skelettsystem in Form von Wirbelsäulenverkrümmung oder Klumpfüssen betreffen. Bei Jungen sind auch Fehlbildungen des Genitales (Hypospadie) beschrieben.

## 100%-IGE GEWISSHEIT GIBT ES PRAKTISCH NIE

Dr. Kerstin Hug, Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe in Stans, begleitete Angelika, deren Sohn Jonah das Wolf-Hirschhorn-Syndrom hat, durch die Schwangerschaft. Die Expertin erklärt, was pränataldiagnostische Untersuchungen bringen können und was nicht.



**Dr. med. Kerstin Hug**  
Gynäkologin, Praxis für Gynäkologie  
und Geburtshilfe Stans

**Frau Dr. Hug, ab welcher Woche raten sie zu einer pränatalen Diagnostik?**

Wir empfehlen allen Frauen, sich zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche einem Ersttrimester-Screening zu unterziehen. Es beinhaltet eine Ultraschalluntersuchung mit Nackenfaltenmessung des Fötus. Die Schwangeren werden über alle Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik informiert, sind aber völlig frei in ihrer Entscheidung, welche davon sie in Anspruch nehmen wollen.

**Was können Sie bei der Nackenfaltenmessung feststellen?**

Jahrelange Forschungen in der Pränatal-Diagnostik belegen, dass anhand der Flüssigkeitsansammlung an der Halsstruktur des Fötus Rückschlüsse auf mögliche Störungen im Erbgut des Kindes gezogen werden können. Hat der Embryo einen verdickten Nacken, könnte das auf eine Chromosomenstörung wie z.B. Trisomien oder aber einen schweren Herzfehler hinweisen. Wenn die Nackenfaltenmessung im Bereich der Normwerte liegt, kann die werdende Mutter zu rund 80% davon ausgehen, dass sie ein gesundes Baby auf die Welt bringt. Aber auch wenn der Nacken verdickt ist, weist das nur in 30% aller Fälle auf ein gravierendes Problem hin. Ich rate Müttern dann, nicht in Panik zu verfallen und weiterführende Untersuchungen machen zu lassen.

**Das ist leichter gesagt als getan.**

**Werden Patientinnen, die grosse Ängste ausstehen, auch psychologisch betreut?** Zunächst einmal versuchen wir als Gynäkologinnen, keine Ängste zu schüren, und die Frauen auch im Falle eines verdächtigen Befundes gut zu begleiten. Natürlich greifen wir in besonderen Belastungssituationen auf ein interdisziplinäres Team von PsychologInnen, KinderärztInnen und HumangenetikerInnen zurück, um die betroffenen Familien mit allen nötigen Informationen zu versorgen und auch psychologisch zu unterstützen.

**Welche weiteren, nicht invasiven Tests sind im Zweifelsfall sonst noch möglich?**

Im Blut der werdenden Mutter können Eiweissstoffe herausgefiltert und untersucht werden. Die Messwerte ergeben zusammen mit dem Wert der Nackenfalte eine Einschätzung, ob das Risiko für Trisomie 21, 18 oder 13 erhöht ist. Wenn sich ein erhöhtes Risiko ergibt, sind zusätzliche Abklärungen wie z.B. eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

**Wie viele Mütter nutzen diese weitergehenden Möglichkeiten?**

In unserer ländlichen Praxis sind es eher wenige. Die meisten machen den Ultraschall mit der Nackenfaltenmessung. Ich schicke Mütter, bei deren Fötus ich eine verbreiterte



**«Wir versuchen als Gynäkologinnen, keine Ängste zu schüren, und die Frauen auch im Falle eines verdächtigen Befundes gut zu begleiten.»**

DR. MED. KERSTIN HUG

Nackenfalte feststelle, für eine Zweitabklärung ins Kantonsspital Luzern. Dort wird die Ultraschalluntersuchung von einem Spezialisten wiederholt und nach Wunsch ein erweitertes Screening gemacht. Eine Zweitmeinung ist im Zweifelsfall enorm wichtig.

**Wie war die Situation beim Ersttrimester-Screening von Angelika?**

Die Nackenfaltenmessung ihres Söhnchens war völlig normal. Auffälligkeiten, z.B., dass das Baby viel zu klein war, haben sich erst ab der 20. Schwangerschaftswoche gezeigt. Ab dato kontrollierten wir in Zusammenarbeit mit dem Luzerner Kantonsspital engmaschig. Im Ultraschall entdeckte ich dann als erstes die Fehlbildung der Harnröhre (Hypospadie). Weil der Fötus nicht richtig wuchs, entschieden wir uns für eine Lungenreifungsbehandlung, damit das Baby im Falle einer Frühgeburt mit der Atmung weniger Mühe hat. Die Ursache für den Wachstumsrückstand konnte allerdings nicht klar diagnostiziert werden. Angelika litt auch nicht unter einer Plazenta-Insuffizienz, die häufig Grund dafür ist, dass der Fötus unterversorgt ist und sich nicht richtig entwickelt. In ihrem Fall wurden keine Eiweissstoffe im Blut getestet. Ein solcher Test hätte hier auch nicht weiter geholfen, da diese seltene Genveränderung damit nicht entdeckt werden kann.

**Warum wurde das Baby von Angelika trotzdem drei Wochen vor dem normalen Geburtstermin geholt?** Sie spürte plötzlich kaum noch Bewegungen des Fötus. Weil es sich bei der abgeschlossenen 37. Schwangerschaftswoche nicht mehr um eine Frühgeburt mit all den damit verbundenen Komplikationen handelt, wurde ihr Baby per Kaiserschnitt geholt.

**Wie erlebten sie Angelikas Sohn Jonah nach seiner Geburt?** Er war klein, hatte optisch aber überhaupt keine Stigmata wie andere Babys mit einer Behinderung. Allerdings ist das beim Wolf-Hirschhorn-Syndrom auch nicht typisch. Er entwickelte sich jedoch sehr langsam. Dass er ein Loch im Herzen hat, wurde erst später festgestellt.

**Wie sehr ist die Lebenserwartung bei Kindern mit dem Wolf-Hirschhorn-Syndrom eingeschränkt?** Die Lebenserwartung ist unklar. Die meisten Betroffenen erreichen das Erwachsenenalter. Das hängt aber auch sehr davon ab, wie gut sich die mit der Krankheit einhergehende Epilepsie medikamentös einstellen lässt. Jonah hat sich im Vergleich zu anderen Fällen bisher ausserordentlich positiv entwickelt.

INTERVIEW: URSULA BURGHERR

# ES IST ALLES GUT, SO WIE ES IST. WIR SIND GLÜCKLICH UND DANKBAR.

Nichts hatte darauf hingedeutet, dass Damianas und Diegos Sohn Davide krank auf die Welt kommen würde: Doch nach der Geburt hatte das Baby epileptische Anfälle. Erst ein Gentest brachte Klarheit: Davide leidet an einer seltenen Krankheit. Seine Eltern sagen heute: «Es ist ein Wunder, wie man in dieses Schicksal, in diese neue Leben hineinwachsen kann.»



Zuallererst fallen die blauen Augen von Davide auf: Sie schauen die Besucherin neugierig an. Freundlich. Und auf eine ganz besondere Art sehr direkt. So, als würde der kleine Bub blitzschnell abschätzen wollen, was dieser Besuch denn vorhaben könnte, diese Frau, die er noch nie gesehen hat und die von seinen Eltern herzlich willkommen geheissen wird. An diesem gewittrigen Nachmittag im Juni 2019, an dem sich Sonne und Wolken, Blitz und Regenschauer im Minutentakt abwechseln, sitzt der kleine Davide in seinem Hochstuhl und strahlt die Unbekannte an. Er freut sich und das zeigt er eindrücklich: Er lacht, er singt, er wirft sich hin und her und verbreitet richtig gute Laune. Sein kleiner Bruder Riccardo rennt derweil mit dem Nuggi im Mund durchs Wohnzimmer und macht Rambazamba. Damiana und Diego bleiben gelassen. Mal streichen sie Davide liebevoll durchs Haar, reichen ihm den Trinkbecher oder halten seine Hand, mal rennen sie dem kleinen Riccardo hinterher, der sich immer wieder etwas Neues einfallen lässt, um seine Eltern auf Trab zu halten. «Ja, so ist das bei uns», sagt Diego und schmunzelt, «der ganz normale Wahnsinn.»

Diego und Damiana, beide aus dem Süden Italiens, hatten sich ursprünglich in Bologna kennengelernt. Er arbeitete in der Medizinaltechnik, sie studierte Jura. Als der heute 48-jährige einen neuen Job in Mailand annahm, folgte ihm seine zehn Jahre jüngere Lebensgefährtin, die beiden heirateten und

**«Irgendwann hörte ich die Neurologin sagen, dass ich jetzt sehr stark sein müsse. Für meine Frau, für meinen kleinen Sohn.»**

DIEGO, VATER

zwei Jahre später, als die Arbeit den jungen Ehemann 2013 nach Zürich brachte, war Damiana an seiner Seite. Da war sie bereits in Erwartung und versuchte, sich in der neuen Umgebung heimisch zu fühlen. Einfach war das natürlich nicht: Die Sprache war ein Hindernis, sie vermissten ihre Familie, die Freunde. «Aber wir freuten uns so auf unser Baby, das hat alles andere überstrahlt», erinnert sich Damiana. Die Schwangerschaft verlief gut. Alles schien in bester Ordnung zu sein. Am 28. November 2013 morgens um 11 Uhr wurde der kleine Davide mit einem Kaiserschnitt auf die Welt geholt. Der Operation waren lange, schwierige Stunden vorangegangen. Damiana war bereits in der 42. Schwangerschaftswoche, die Wehen kamen nicht. Es wurde versucht, die Geburt mit Medikamenten einzuleiten. Die Fruchtblase platzte zwar, trotzdem ging es nicht vorwärts. «Davide war zu schwach, um auf natürlichem Weg auf die Welt zu kommen», erzählt Damiana, «er hat das einfach nicht geschafft.»

Die Erste, die merkte, dass mit dem Baby etwas nicht stimmte, war die Hebamme, die den Neugeborenen wickelte. Die Augen, der Mund des kleinen Jungen bewegten sich eigenartig. Eine Neurologin wurde beigezogen. Sie realisierte offenbar sofort, dass es sich um epileptische Anfälle handeln könnte. Das wenige Stunden alte Baby wurde auf die Neonatologie verlegt. «Dann begann der Albtraum», erzählt Diego. «Man erklärte mir, man redete mit mir, aber ich konnte nichts verstehen. Zu viele Gedanken rasten durch meinen Kopf.» Irgendwann hörte er die Neurologin sagen, dass er jetzt stark sein müsse, «für meine Frau, für meinen kleinen Sohn». Davide wurde wieder verlegt, nun auf die Intensivstation des Zürcher Universitätskinderspitals. «Es war ein einziger Horror», so Diego. Während ihr Sohn in einem anderen Spital intubiert, sein kleiner Körper mit Elektroden versehen wurde, musste Damiana zurückbleiben. Sie bekam ein Einzelzimmer. Das sei sehr sensibel von den Verantwortlichen der Klinik gewesen, sagt sie rückblickend und schaut aus dem Fenster. Wie hätte sie es in diesem Moment ertragen können, die anderen jungen Mütter mit ihren gesunden Babys zu sehen?

Die ersten Tage nach der Geburt waren Stress pur für beide Elternteile. Damiana musste sich von der Geburt erholen, Diego war morgens im «Kispi» in Zürich, nachmittags bei seiner Frau. Endlich kam der Moment, als sie ihren Sohn im Spital besuchen durfte. «Es hat mir das Herz gebrochen, ihn so hilflos zu sehen»,



# Munz+



## Gemeinsam ist besser!



[www.gemeinsam.org](http://www.gemeinsam.org)

Eine Initiative von  

**BRACK.CH**

Besser online einkaufen

## HÖHENFLUG ODER KNUDEL-STUNDE?

Entdecken Sie die Produktvielfalt  
in unserer Welt «Familie & Baby»



PADDY UND DORIS AUS DEM BEREICH  
**FAMILIE & BABY**



sagt sie. Die Ärzte hatten mittlerweile bestätigt, dass Davide an epileptischen Anfällen leiden würde – wodurch diese jeweils aufgelöst wurden, war unklar. Das war ungünstig: Die Anfälle mussten gestoppt werden, da sie Hirnschäden zur Folge haben konnten. Alle möglichen Ursachen wurden gecheckt – es wurde nichts gefunden. Nach einem Monat mit zahlreichen Untersuchungen waren sich die Experten sicher, dass die Anfälle genetisch bedingt sein mussten. Ein Gentest würde vielleicht Klarheit bringen – doch die Versicherung würde ihn nicht bezahlen, und die jungen Eltern konnten sich den Test nicht leisten. Diego: «Eine andere Familie hat uns gesagt, sie hätten 200 000 Franken dafür bezahlt. Das war weit über unseren Möglichkeiten.» Dann wurde ihnen im Spital mitgeteilt, man arbeite aktuell an einer Studie, die sich mit solchen Krankheitsbildern befasste und man könne Davide miteinbeziehen. So würden die hohen Kosten wegfallen. Damiana und Diego lehnten ab. Sie wollten erst einmal eine Pause machen, sie wollten raus aus dem Krankenhaus, um «ein normales Familienleben zu leben», so Diego. Nach über zwei Monaten durften sie ihren Sohn zum ersten Mal mit nach Hause nehmen. Es war Weihnachten. Sie gaben ihrem Baby gewissenhaft seine Medikamente, doch die Anfälle hörten nicht auf. Im Gegenteil sie kamen wieder und wieder, in unzähligen Serien. Regelmässig fuhren sie verängstigt zu dritt ins Kinderspital. Zu Beginn lösten Davides Anfälle bei seinen Eltern Panik aus. Sie wussten nicht, ob er Schmerzen hatte, es seien ihm gar Tränen über die Wangen gelaufen, das hätten sie kaum ertragen können. In dieser Zeit war es für die junge Mutter unmöglich, mit ihrem Kind allein zu Hause zu bleiben: Sie hatte Angst, etwas falsch zu machen, mit Davides Anfällen nicht umgehen zu können. Mit der Zeit hätten sie beide es gelernt. Eigentlich sei es immer noch ein Wunder, wie man in solch ein Schicksal hineinwachsen könne, in dieses neue, fremde Leben, sagt Damiana. Die Medikamente, das Spital, die Attacken. Ein krankes Baby zu haben und nicht zu wissen, was noch alles auf sie zukommen würde. Doch all dies wurde zu ihrem Alltag. Und sie hatten Glück: Allmählich wurden die Abstände zwischen den Anfällen grösser. Nach sechs Monaten blieben sie ganz aus. Die Eltern durften die Medikamente absetzen.

In der Zwischenzeit hatten sie beschlossen, doch an der Studie des Universitätskinderspitals in Zürich teilzunehmen. Eine Diagnose, ein

Name für die Einschränkungen ihres Sohnes würden sicher helfen, ihm die bestmöglichen Therapien zu ermöglichen – davon waren die jungen Eltern überzeugt.

Davide war eineinhalb Jahre alt, als die Diagnose feststand. «Wir hatten Glück», sagt Diego, nur weil der Neurologe früher einen anderen, sehr ähnlichen Fall gesehen hatte, suchte er bei Davide direkt nach dieser Mutation – und wurde fündig. Und so bekam Davides seltene Krankheit einen Namen: Epileptische Enzephalopathie durch de-novo-Mutation des STXBPI-Gens. Diese Genmutation wurde 2008 entdeckt, in der Schweiz sind zwei, drei Fälle bekannt. «Nach der Diagnose haben wir tagelang geweint», erzählen die Eltern. Und dann hätten sie stundenlang im Internet recherchiert. Das sei nicht gut gewesen, sie hätten so schlimme Sachen gelesen, sie waren schockiert. Sie hätten dabei auch verstanden, dass niemand genau wisse, wie der Weg von Davide verlaufen würde. Es war alles unklar. «Darum beschlossen wir, dass die Krankheit unser Leben nicht bestimmen durfte. Wir versprachen uns, nie aufzugeben. Daran haben wir uns gehalten.»

Heute ist Davide fünf Jahre alt, er kann nicht laufen, aber selbstständig, ohne Unterstützung sitzen, er spricht nicht, kann aber mit seinen schönen blauen Augen kommunizieren. Er ist ein glückliches und neugieriges Kind, liebt Musik und Bälle und schwimmt für sein Leben gern. Am liebsten spielt er mit seinem kleinen Bruder Riccardo, der zwei Jahre alt ist. Zuerst war ein zweites Kind für die kleine Familie kein Thema gewesen, als aber feststand, dass Davides Krankheit nicht vererbt worden war, sondern die Mutation im Sperma, im Ei oder während der Schwangerschaft passiert sein musste, wollten es Damiana und Diego nochmals wagen. «Wir hatten solches Glück, Riccardo ist gesund!» Seine Eltern sind dankbar: «Wir sind froh, dass noch jemand in der Familie sich um Davide kümmern kann, eines Tages, wenn wir vielleicht nicht mehr da sein können», sagen sie.

Damiana und Diego haben ihren Alltag mit ihren beiden Buben gefunden. Davide geht wochentags in einen Kindergarten für Kinder mit Einschränkungen, dann kann sich Damiana auch mal voll und ganz um Riccardo kümmern. Eine Therapeutin kommt regelmässig vorbei, um mit Davide an Muskeltonus und Stabilität zu arbeiten. Einmal im Jahr geht die kleine

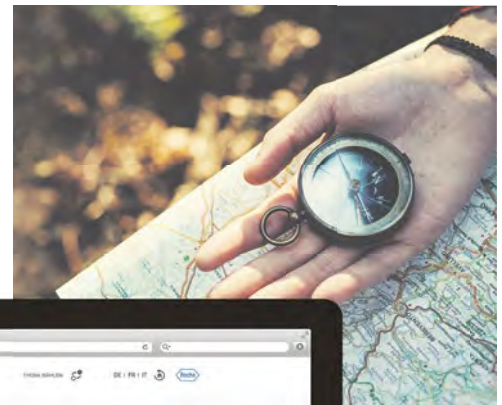




# FOKUS MENSCH

INFORMATIONEN FÜR PATIENTEN & ANGEHÖRIGE

[www. Roche-fokus-mensch.ch](http://www. Roche-fokus-mensch.ch)



## INFORMATIONSPLATTFORM FÜR PATIENTEN & ANGEHÖRIGE

*Mit unserer Website möchten wir Sie unterstützen und Ihnen Hilfestellungen bieten: Besuchen Sie uns und finden Sie die Informationen, die Sie benötigen.*



Neue Adresse ab 01.11.2019: Gartenstrasse 9, 4052 Basel



Roche Pharma (Schweiz) AG  
4153 Reinach





Familie in die Ferien, hin und wieder liege auch ein Restaurantbesuch drin. «Wir wollen eine ganz normale Familie sein», sagt Diego, der sich gegen Ende des Gesprächs sehr glücklich über die Unterstützung von IV und Krankenkasse in der Schweiz zeigt. Zu Beginn hätten sie gar nicht gewusst, dass sie Unterstützung bekommen würden, in Italien würde es dies so nicht geben, sagen sie nachdenklich. Das medizinische Personal im Spital und auch andere Eltern hätten sie darauf hingewiesen, dass sie ein Recht auf Leistungen der Versicherungen hätten. Das sei wirklich wunderbar, meinen die beiden, die auch explizit darauf hinweisen wollen, wie froh sie über den Förderverein «Kinder mit seltenen Krankheiten» sind. «Wir fühlen uns nicht allein», sagen sie übereinstimmend, «dafür sind wir sehr froh.» Ihren Söhnen wollen sie jeden Tag zeigen, dass sie sie lieben und für sie da sein werden. Oder wie es Damiana wunderschön für Davide auf den Punkt bringt: «Wir werden seine Stimme und seine Beine sein, und wir werden alles tun, damit er ein ruhiges und würdiges Leben führen kann. Es ist alles gut so, wie es ist.»

TEXT: CHRISTINE MAIER  
FOTOS: MARCO MORITZ



### KRANKHEIT

Epileptic Encephalopathie Mutation STXBP1 Gen kennzeichnet sich durch wiederkehrende Anfälle (Epilepsie) in Verbindung mit abnormalen Gehirnfunktionen (Enzephalopathie) und geistiger Behinderung. Typischerweise beginnen die Anzeichen der Krankheit bereits im Kindesalter, wobei die Anfälle oft im frühen Kindesalter wieder aufhören.

### SYMPTOME

- Verschiedene Arten von Anfällen
- Häufig mittelschwere bis schwere geistige Behinderung
- Verzögerte sprachliche Entwicklung
- Bewegungs- und Verhaltensstörungen

## WIR HEBAMMEN FANGEN DIE GROSSEN ÄNGSTE DER ELTERN AUF

Andrea Weber-Käser, Geschäftsführerin des Schweizerischen Hebammenverbands, ist eine erfahrene Hebamme. Sie hat vielen Babys geholfen, auf die Welt zu kommen. Leider – so sagt sie – hätten nicht alle das Glück, gesund geboren zu werden. Umso wichtiger sei in diesen Fällen eine sensible, zurückhaltende Kommunikation mit den betroffenen Eltern.



Andrea Weber-Käser  
Geschäftsleitung,  
Schweizerischer Hebammenverband

**Ein Baby wird geboren, es macht eigenartige Bewegungen mit den Augen, dem Mund. Etwas scheint nicht zu stimmen. Haben sie das schon erlebt?** Ja, aber nicht sehr oft, zum Glück. In 18 Jahren war ich zweimal bei einer Geburt dabei, bei dem das Baby solche Symptome gezeigt hat. Erst sehr viel später zeigte sich, dass diese Babys von einer seltenen Krankheit betroffen und behindert waren. Andere Fälle wie Trisomie 21, ein offener Rücken, eine Gaumenspalte, sind mir eher begegnet.

**Die Geburt wurde eingeleitet, aber da Davide zu schwach war, um es selbst zu schaffen, wurde er per Kaiserschnitt auf die Welt geholt. Was sind die Aufgaben der Hebamme in solchen Momenten?** Das Wichtigste ist, dass das Baby zu seiner Mutter kommt. Zuerst machen wir einen Check, schauen, wie sieht das Baby aus, wie ist die Atmung, der Puls, dann legen wir es der Frau möglichst schnell auf die Brust oder in den Arm. Dieser innige Moment ist enorm wichtig für Mutter und Kind.

**Und wenn etwas auffällig ist?** Das ist ein schwieriger Moment. Man darf nicht mit vorschnellen Aussagen die Eltern verängstigen. Auf keinen Fall darf die Hebamme den Eltern sagen, dass sie ein komisches Gefühl hat. Das lernt man bereits in der Ausbildung: Es könnte verheerende Folgen haben.

**Wie war das bei den oben beschriebenen beiden Babys, die schwer krank auf die Welt kamen?** Die Babys waren rosig, sie haben geatmet, aber sie waren sehr schlaff. Sie machten seltsame Bewegungen mit den Augen. Und mit den Armen. Babys machen ja alle so unkoordinierte Bewegungen mit den Armen – das haben diese Neugeborenen auch getan. Aber anders, als ich das zuvor beobachtet hatte. Mein Bauchgefühl sagte mir: Da stimmt etwas nicht.

**Was haben Sie dann getan?** Man schaut, dass der zuständige Kinderarzt möglichst schnell vorbeikommen kann. Dann bespricht sich die Hebamme unter vier Augen mit ihm, weist ihn auf ihren Verdacht hin. Er übernimmt das Erstgespräch, oft auch im interprofessionellen Team mit der Hebamme und anderen Fachpersonen. In den beschriebenen beiden Fällen hatte er den gleichen Eindruck wie ich und sprach daraufhin mit den Eltern weitere Untersuchungen.

**Wie gehen Eltern mit solchen Momenten um?** Eine Geburt ist etwas Elementares. Die Mutter vor allem, das Kind, aber oft auch der Vater kommen an ihre Grenzen. Wenn sie ihnen dann zu verstehen geben, dass etwas nicht stimmen könnte, bricht eine Welt zusammen. Die Eltern haben Angst. Manchmal Panik. Wir Hebammen sind dann aufgefordert, alles Menschenmögliche zu tun, um



**«Ich habe die Erfahrung machen dürfen, dass ich mich auf mein Bauchgefühl verlassen kann. Das hat mir in schwierigen Momenten schon einige Male sehr geholfen.»**

ANDREA WEBER-KÄSER

die Eltern zu unterstützen. In der Wochenbettbetreuung zuhause ist es wichtig, dass die Eltern einfach auch Eltern sein dürfen, unabhängig davon, ob das Kind gesund ist oder nicht. In dieser Phase des Elternseins nimmt die betreuende Hebamme nebst den pflegerischen Tätigkeiten bei Mutter und Kind oft eine «Übersetzerinnen-Rolle» ein. Die Eltern von Kindern mit seltenen Krankheiten müssen zu vielen Untersuchungen ins Spital, diese generieren Fragen und Unsicherheiten, das ist normal. Manche Fragen kommen aber auch erst später, manche Antworten, welche die Fachpersonen im Spital gegeben haben, klingen erst zuhause an. Da setzt dann in der Wochenbettpflege die Hebammenarbeit an, sie «übersetzt» die geäusserten Antworten in eine einfache Sprache oder setzt sie in den Kontext der Gesamtsituation. Diese enge Zusammenarbeit unter den Fachpersonen ist wichtig, damit sich die Eltern aufgefangen und getragen fühlen und langsam einen Weg in den neuen Alltag finden können. Das geht – je nach Krankheit – sehr, sehr lange.

**Was geschieht, wenn Eltern selber einen Verdacht haben und nachfragen?** Dann darf man es nicht einfach abtun, die Angst würde nur grösser werden. Wir ziehen in solchen Fällen ebenfalls möglichst schnell eine Kinderärztin, einen Kinderarzt bei, damit die Eltern ihre Ängste äussern können.

**Was macht den Beruf der Hebamme so faszinierend für Sie?** Ganz ehrlich? Man kann fast süchtig danach wer-

den, eine Geburt zu begleiten. Es ist immer wieder ein grosser, sehr emotionaler Moment. Man ist oft unter Hochspannung, die Frauen kommen an ihre Grenzen, die Männer müssen beruhigt werden, es ist pures Leben. Und wenn dann alles gut gegangen ist, darf man für einen Augenblick am grossen Glück der frischgebackenen Eltern teilhaben. Aber auch die Arbeit in der Phase des Wochenbettes ist sehr bereichernd, da man vorübergehend einen Teil der Familie ist und in alle möglichen Lebenssituationen hineinsieht.

**Was ist am anstrengendsten?** Das ist schwierig zu sagen: Bei der Geburtsbegleitung im Spital oder im Geburtshaus ist es die Schichtarbeit, das Sofort-Alert-Sein, die dauernde Erreichbarkeit.

Wöchnerinnen sind in der Regel sehr sensibel. Auch wenn ihr Kind gesund ist, haben viele Angst, etwas falsch zu machen, sie brauchen viel Zuwendung und Unterstützung.

**Finden Sie, dass dieser Beruf die Wertschätzung bekommt, die er zweifellos verdient?** Von den Eltern, den Ärzteteams, den Kolleginnen und Kollegen in anderen Bereichen des Spitals oder des Geburtshauses auf jeden Fall. Der Lohn ist dennoch, verglichen mit der Verantwortung und mit dem langen Studium, zu tief. Auch sind wir von den allgegenwärtigen Kostensenkungsprogrammen in den Spitälern sehr betroffen.

**Wie zeigt sich das?** Es gibt nicht genug Personal, respektive die Angestellten müssen sich um viele Gebä-

rende oder Wöchnerinnen parallel kümmern. Das kann dann dazu führen, dass man eine werdende Mutter immer wieder allein lassen muss.

**Was ist dabei das Problem?** Einerseits kann es die Frauen verunsichern, wenn ihre Hebamme ständig hin und her rennt. Zweitens kann es vorkommen, dass eine Frau ohne Schmerzmittel hätte gebären können, wenn man bei ihr hätte bleiben können. Das finde ich schade, jede Gebärende hätte eine 1:1-Betreuung unter der Geburt verdient, damit sie zusammen mit der betreuenden Hebamme ihren eigenen Weg durch die Geburt beschreiten kann. Das ist unsere Forderung an die Politik, hier Verantwortung zu übernehmen.

**Besuchen Sie die jungen Mütter immer noch nach der Geburt zu Hause?** Als Geschäftsführerin des Verbandes fehlt mir dafür die Zeit. Früher habe ich das sehr gerne gemacht.

**Weshalb?** Dadurch, dass ich Vorsorgeuntersuche, Kurse und Wochenbettbetreuungen anbot, lernte ich viele Wöchnerinnen schon in der Schwangerschaft kennen, das ist sehr bereichernd. In der Wochenbettphase durfte ich erleben, wie froh viele Mütter waren, wenn ich vorbeischaute, sie untersuchte und ihr Baby natürlich auch. Schön waren auch die erneuten Begegnungen beim zweiten oder dritten Kind: Wenn eine ehemalige Wöchnerin Sie wieder für die Betreuung anfragt, dann ist das ein schönes Gefühl.

INTERVIEW: CHRISTINE MAIER

## WIR BRAUCHEN KEINEN NAMEN FÜR KARLS KRANKHEIT

Am Anfang war es «nur» eine Gaumenspalte, mit der Zeit stellte sich heraus, dass Karl schwerbehindert ist. Der 7-Jährige hat verschiedene Diagnosen, einen Namen für seine Krankheit fehlt jedoch. Nach zwei erfolglosen Gentests haben sich seine Eltern bewusst gegen weitere genetische Untersuchungen entschieden. Sie sagen: «Karl ist wie er ist und genau so lieben wir ihn.»



Der Empfang bei Sebastian 39, Christine 35, Karl 7, Anton 5 und Martha 3 Jahre könnte herzlicher nicht sein. Die drei Kinder begrüßen mich, als würde ich zur Familie gehören. Karl nimmt mich sofort bei der Hand und zeigt mir sein Zimmer. Karl ist das «besondere» Kind der Familie, wie ihn seine Eltern liebevoll nennen. «Karl ist behindert», sagen seine Geschwister hingegen ganz cool. Karl kam am 6. April 2012 nach einer völlig unauffälligen und unbeschwerten Schwangerschaft in einem deutschen «Provinzkrankenhaus» nahe der Schweizer Grenze zur Welt. Bei der Erstuntersuchung im Kreissaal wird eine Gaumenspalte bei dem Kleinen entdeckt. Ein Schock für die jungen Eltern. «Wir hatten nicht mit Komplikationen gerechnet. Alle Untersuchungen während der Schwangerschaft waren unauffällig.» Christine und Sebastian mussten mit ihrem Neugeborenen umgehend ins nächste Kinderhospital verlegt werden, denn Karl konnte mit dem Loch im Gaumen nicht saugen. Hier wurde eine spezielle Gaumenplatte für den Kleinen angefertigt, die Operation zur Schliessung der Gaumenspalte erfolgte drei Monate später. «Wir waren zuversichtlich, die Ärzte sagten uns, dass Karl nun vollkommen gesund sei.»

**«Wir liessen uns von den Ärzten zu genetischen Untersuchungen überreden. Für sie ist Karl ein spannender Fall und sie würden ihn gerne weiter testen.»**

CHRISTINE, MUTTER VON KARL

**Kinderärztin:**

**«Karl ist einfach ein faules Baby»**

«Tja, wenn es doch nur die Gaumenspalte gewesen wäre, gell Karl!», sagt Christine\*\* liebevoll zu ihrem Sohn. Stattdessen fiel der jungen Mutter irgendwann auf, dass sich ihr Kind nicht altersentsprechend entwickelt. Karl dreht sich zwar mit fünf Monaten, dann kommt aber nichts mehr. Bei der Sechsmonatskontrolle fällt der Kinderärztin auf, dass Karl hypoton, also muskelschwach ist. Das sei allerdings normal und hätten viele Kinder, beruhigt die Ärztin. «Uns wurde Physiotherapie verschrieben, Sorgen machte ich mir da noch keine. Schliesslich war Karl unser erstes Kind und wir hatten keinen Vergleich.» Dass etwas mit ihrem Sohn nicht in Ordnung ist, wurde Christine wenige Wochen später bewusst, als sie einen «Pekip\*»-Kurs mit ihrem Säugling besuchte. «Die Kinder waren alle im selben Alter, konnten aber viel mehr als Karl. Erst da sind mir seine Defizite richtig aufgefallen.» Auch die Nahrungsaufnahme war eine Katastrophe, er ass nicht, er trank nicht richtig, war untergewichtig. «Ich war ständig in Sorge», sagt seine Mama. Die Kinderärztin wiederum beruhigte: «Ein gesundes Kind verhungert nicht.» Karl war aber eben nicht gesund. Die Babys im Kurs fingen inzwischen mit Krabbeln an, Karl konnte einfach nichts. Auch da sah die Kinderärztin keinen Grund zur Sorge. Sie sagte uns immer wieder, dass Karl einfach ein faules Baby sei und länger brauche. «Wenn sie doch nur Recht gehabt hätte.»

**Heute ein Energiebündel**

Faul ist Karl heute definitiv nicht mehr. Er saust in der Wohnung umher und ist ein kleines Energiebündel. «Ein Energiefluffy», wie ihn seine Eltern nennen. Stillsitzen mag er überhaupt nicht. Ein Orthopäde sagte Christine und Sebastian kürzlich, dass er noch nie so einen athletischen Körperbau an einem Kind gesehen hat. «Bestimmt wird Karl einmal ein erfolgreicher Marathonläufer», scherzen wir.

**Verdacht: Hirntumor**

Bei der Elfmonatskontrolle bemerkt die Ärztin dann, dass Karl einen Nystagmus (Augenzittern) hat und schickt die jungen Eltern mit ihrem Sohn zum Augenarzt. Dieser wiederum überweist Karl direkt ins Unispital zum MRI. Verdacht: Hirntumor. «Einen Termin bekamen wir erst zwei Wochen später. Eine zermürbende Zeit», erinnert sich Christine. Nach der Untersuchung sagte man den Eltern, dass sie wiederum in zwei Wochen den Untersuchungsbefund bekommen würden. «Wie sollten wir die zwei Wochen überleben? Unmöglich. Zum Glück schauten



die Ärzte kurz über die Bilder und gaben uns eine 80 prozentige Entwarnung.» In dieser Zeit ist die Familie von Deutschland in die Schweiz umgezogen. Christine fand einen Kinderarzt an ihrem neuen Wohnort, dem zufällig ein Kinderneurologe angeschlossen war. Ein Glücksfall, wie sich später herausstellte. Kurz darauf kam die Nachricht vom Unispital Freiburg, dass Karl keinen Hirntumor hat, sondern eine Hirnfehlbildung. «Nun hatten wir es also schwarz auf weiss, dass Karl kein faules Kind ist, sondern geistig behindert mit Entwicklungsverzögerung. Er hat einen sogenannten Mittelliniendefekt.» Den Kindern erklärt es Christine so, dass der Kopf bei Karl anders zusammengebaut ist und deswegen alles nicht so richtig funktioniert. Nach dem Umzug in die Schweiz kamen sofort jede Menge Rädchen ins Laufen. Es wurden weitere Untersuchungen gemacht, von Monat zu Monat kamen neue Diagnosen hinzu. «Zum ersten Mal fühlten wir uns gut aufgehoben und umsorgt. Unser Baby war nicht faul, sondern konnte einfach nicht.»

#### **Diagnose war kein Schock**

Wie haben die jungen Eltern die Diagnose erlebt? «Wir hatten gespürt, dass etwas nicht stimmt. Deshalb war die Diagnose kein allzu grosser Schock.» Karl hat allerdings nicht eine Krankheit, sondern viele verschiedene Diagnosen. Dazu gehören Mittelliniendefekt, Hypophysen-Dystopie, Wachstumshormonmangel, Gaumenspalte, Nystagmus, unterentwickelte Sehnerven, globale Entwicklungsverzögerung, Trichterbrust, autistische Züge. Christine erzählt, dass sie sich von den Ärzten überreden liessen, genetische Tests bei sich und Karl durchführen zu lassen. «Obwohl wir es immer im Gefühl hatten, dass Karls Krankheit einfach eine Laune der Natur und nichts genetisches ist.» Es wurden zwar etliche Marker gefunden, die auf unterschiedliche Syndrome hindeuteten, die darauffolgenden Gentests waren aber negativ. Für die Ärzte ist Karl ein interessan-

ter Fall, sie würden ihn genetisch gerne noch weiter untersuchen – kostenlos, zu Forschungszwecken. Doch für Christine und Sebastian ist das Thema aktuell ad acta gelegt. «Karl ist wie er ist. Für seine Krankheit brauchen wir keinen Namen.» Auch die Therapieoptionen würden sich nicht ändern, schliesslich wird Karl nach Situation therapiert. Derzeit bekommt er mehrmals wöchentlich Physiotherapie, Ergotherapie, Frühförderung und geht inzwischen in einen heilpädagogischen Kindergarten. «Er macht Fortschritte. Diese sind zwar langsam, aber sie kommen.» Eineinhalb Jahre nach Karl wurde Christine mit ihrem zweiten Sohn Anton schwanger. Hatte sie keine Angst, dass mit ihm ebenfalls etwas nicht in Ordnung sein könnte? «Sowohl bei Anton wie auch später bei seiner Schwester Martha war ich während der Schwangerschaft völlig gelassen. Ich spürte, dass die Beiden gesund sind.» Rückblickend, erzählt Christine, hätten sich Anton und Martha in ihrem Bauch anders angefühlt. «Karls Bewegungen waren viel sanfter und schwächer.»

#### **Karl löste einen Polizeieinsatz aus**

Die grösste Herausforderung ist derzeit, dass Karl bei jeder Gelegenheit abhaut. Dabei ist er unglaublich schlau und vor allem schnell. «Lässt man ihn einen Moment unbeaufsichtigt, ist er weg. Er kennt keine Gefahren.» Vor kurzem hat Karl sogar die Polizei in Atem gehalten. Als Christine mit den Kindern ihre Eltern in Deutschland besuchte, schaffte es Karl zu entweichen. «Nachdem wir ihn nirgends gefunden hatten, riefen wir die Polizei. Diese fanden unseren kleinen Ausreisser in einem Nachbarsgarten.» Was sich im ersten Moment lustig anhört, ist eine immense Herausforderung für die Eltern. «Wir müssen ihn ständig beaufsichtigen und können ihn keinen Moment aus den Augen lassen. Er kennt keine Gefahren, würde auch mit Fremden mitgehen.» Das Haus und den Garten haben Christine und Sebastian «Karl-sicher» gemacht, damit er sich hier frei





und gefahrlos bewegen kann. Geht Christine hingegen mit den Kindern alleine raus, muss Karl im Rollstuhl festgeschnallt werden. Nicht ohne Stolz erzählt Christine, dass sie erreicht hat, dass die Migros an ihrem Wohnort einen speziellen Einkaufswagen für Karl angeschafft hat. «Einkaufen war mit Karl unmöglich. Nach mehreren Gesprächen ist die Migros auf mein Anliegen eingegangen. Für uns bedeutet das eine riesige Erleichterung.»

#### Grübeln bringt nichts

Wenn Christine manchmal ins Grübeln kommt, weshalb es gerade ihren Sohn getroffen hat, sagt ihr Mann: «Mitleid bringt dem Karl gar nichts, wir müssen ihn so nehmen, wie er ist. Wir können das nicht reparieren und wir können ihn auch nicht umtauschen. Er ist grossartig so, wie er ist.» Und das ist er! Mit seinen stahlblauen Augen, seinen blonden Haaren und seinem gewinnenden Wesen hat er mich sofort um den Finger gewickelt. Was ihm nicht entgeht. Während unseres Gesprächs fordert er mich immer wieder mit Gesten zum Spielen auf. Sprechen kann er nicht, am Ende bekommt er aber trotzdem meist, was er möchte.

TEXT: ANNA BIRKENMEIER  
FOTOS: SARINA WALT



#### KRANKHEIT

Karl hat nicht eine Krankheit, sondern viele verschiedene Diagnosen. Dazu gehören Mittelliniendefekt, Hypophysen-Dystopie, Wachstumshormonmangel, Gaumenspalte, Nystagmus, unterentwickelte Sehnerven, globale Entwicklungsverzögerung. Karl ist sehr aktiv, kennt jedoch keine Gefahren.

\* Das Prager-Eltern-Kind-Programm (Pekip) ist ein Konzept für die Gruppenarbeit mit Eltern und ihren Kindern im ersten Lebensjahr.

\*\* Das Gespräch wurde mit Karls Mama geführt. Der Papa war an diesem Nachmittag an der Hochzeit eines Freundes.

## «ALS THERAPEUTIN MUSS MAN FLEXIBEL SEIN»

Kinder wie Karl haben häufig viele unterschiedliche Therapien. Manchmal zu viele. Für die Kinder könne das zu Überforderung führen und dazu, dass die einzelnen Therapien nicht optimal greifen, sagt die Ergotherapeutin Ida Janigg und bringt dazu folgendes Leitbild: «Gras wächst nicht schneller, wenn man daran zieht. Wir können das Gras pflegen und damit ermöglichen, dass es schöner und kräftiger wird. Es kann aber auch brechen, wenn man zu fest daran zieht.»



Ida Janigg-Flepp  
Ergotherapeutin, Paspels

**Karl ist seit zwei Jahren bei Ihnen in der Ergotherapie. Erinnern Sie sich an den ersten Kontakt mit ihm und seinen Eltern?** Ich unterrichtete Karl im Rahmen der Sonderschule, die er seit zwei Jahren besucht. Ich erinnere mich sehr gut an den ersten Kontakt mit ihm. Karl kam sofort auf mich zu, war offen und interessiert. Er ist ein sehr aktives, lebendiges Kind, das nur so sprüht vor Energie.

Auch seine Eltern erlebe ich als sehr herzlich, engagiert und informiert. Vor der ersten Therapiestunde mit Karl hatte ich ein Gespräch mit seiner Mutter, in welchem ich mich einerseits vorgestellt habe und andererseits ihre Wünsche aufgenommen habe.

Heute ist es so, dass ich die Eltern nicht ständig kontaktiere, sie aber jederzeit zu mir kommen dürfen, wenn sie Fragen oder Anliegen haben.

**Welche Therapieziele verfolgt die Ergotherapie bei Karl?** Ich habe verschiedene Schwerpunkte, ein wesentlicher davon ist die selbständige Arbeit im täglichen Leben. Dazu gehören zum Beispiel Finken anziehen, selbständig Essen, Zähneputzen usw. Ein wichtiger Schwerpunkt ist bei Karl auch die Schulung der Körperwahrnehmung. Er nimmt seine Körpergrenzen nicht richtig wahr und spürt sie zu wenig. Im Alltag zeigt sich das so, dass er ständig umher

rennt und sich häufig anstößt. In der Ergotherapie muss er zum Beispiel schwere Dinge stossen, für die er Kraft braucht. Hierbei spürt er dann die Grenzen seines Körpers. Das wiederum hat eine Temporeduktion zur Folge, er wird ruhiger. Auch eine Gewichtsweste hilft ihm hier manchmal. Als weiteren Schwerpunkt geht es um die Aktivitäten an sich. Er wiederholt sich häufig beim Spielen, kommt nicht weiter. Hier zeige ich ihm nächste Schritte auf und baue auf dem auf, was er schon kann. Das allerwichtigste ist immer: auf das Kind einzugehen und während der Therapiestunde zu schauen, wo man die Schwerpunkte setzt. Hier muss man als Therapeutin flexibel sein.

**Karl hat einmal pro Woche Ergotherapie. Reicht das?** Ergotherapie ist eine begleitende Therapie und damit auch eine Anleitung für andere Personen, die mit Karl arbeiten. Vieles davon wird in den Alltag des Kindes eingebaut. Oftmals haben die Kinder schon sehr viele andere Therapien und man muss eher darauf achten, dass es nicht zu viel wird. Ich denke, man sollte immer individuell schauen, wo das Kind gerade in seiner Entwicklung steht und es da gezielt fördern. Karl hat in diesem Schuljahr zusätzlich zu Ergo- und Physiotherapie noch Logopädie. Jedes Schuljahr wird das Therapie-setting neu besprochen. Wichtig ist auch der Austausch zwischen den

## «Zu Hause sollen die Kinder einfach Kind sein dürfen und sich erholen.»

IDA JANIGG-FLEPP

Therapien, damit es für das einzelne Kind nicht zu viel wird.

**Inwiefern werden Karls Eltern mitbezogen?** Es gibt von der Institution aus jährlich zwei Elterngespräche, bei einem davon bin ich dabei. Hierbei werden Ziele gesetzt und Wünsche formuliert. Zu mir dürfen die Eltern jederzeit auf Besuch kommen, es ist ein Miteinander. Zudem mache ich hin und wieder Fotos oder einen Film während der Therapie und sende diesen der Mutter. So weiss sie was läuft, denn Karl kann es ja nicht erzählen. Ich finde aber auch ganz wichtig, dass das Kind zu Hause einfach nur Kind sein darf und sich erholen kann. Die Eltern sollen zu Hause nicht auch noch therapieren, sie sollen ihr Kind einfach im Alltag unterstützen.

**Welche Fortschritte macht Karl?** Er macht ständig Fortschritte. Das ist aber nicht der Verdienst einer einzelnen Therapie, sondern ein Zusammenspiel der verschiedenen Förderungen. Und natürlich ist es vor allem ein Verdienst von Karl. Er macht das super.

**Sie arbeiten seit über 18 Jahren mit Kindern, die besondere Bedürfnisse haben. Welches sind für Sie die grössten Herausforderungen in Ihrer täglichen Arbeit?** Ich arbeite unglaublich gerne mit diesen Kindern zusammen. Ich bin

selbst Mutter einer Tochter, die das Down-Syndrom hat und kann deshalb die Situation der Eltern gut nachvollziehen. Als Therapeutin bin ich vor allem darin gefordert, dass ich flexibel sein muss und mich nicht nach einem starren Therapieplan richten kann. Ich muss immer wieder aufs Neue schauen, wie es dem Kind geht und wie seine Tagesform ist. Am wichtigsten ist mir aber, dass das Kind gerne zu mir kommt. Nur dann kann ich optimal mit ihm arbeiten.

**Wie sieht der weitere Behandlungsverlauf bei Karl aus?** Wir setzen kleine Ziele. Karl soll so selbständig werden wie nur möglich. Selbständigkeit ist das oberste Ziel.

**Karl hat viele verschiedene Diagnosen. Inwiefern spielt das bei der Behandlung eine Rolle?** Für mich sind Diagnosen zweitrangig. Zu wissen, welche Krankheit oder Diagnosen ein Kind hat, sind insofern wichtig, dass ich mich «einarbeiten» und mir einen Überblick auch über medizinische Probleme verschaffen kann. Viel wichtiger ist aber, dass ich ein Kind dort abholen kann, wo es in der Entwicklung steht und auf Wünsche und Interessen von ihm eingehen kann.

**Sie sehen immer wieder betroffene Eltern mit behinderten oder kranken Kindern. Was verbindet diese Familien?** Man sieht sehr unterschied-

liche Familien. Jene, die sehr engagiert sind, mitarbeiten und schauen, dass ihr Kind optimal gefördert, jedoch nicht überfordert wird. Dann gibt es auch immer wieder Eltern, die zwar nur das Beste für ihr Kind möchten, dabei jedoch übertreiben und von einer Therapie zur nächsten rennen. Für das Kind kann das enormen Stress bedeuten und dazu führen, dass die einzelnen Therapien nicht mehr richtig greifen.

Was die Eltern alle verbindet, ist die Tatsache, dass sie in einer Situation sind, die sie sich so nicht gewünscht haben und die so nicht geplant war.

INTERVIEW: ANNA BIRKENMEIER



# GENETIK, HOFFNUNG, AKZEPTANZ – DER UMGANG MIT EINER GENETISCHEN DIAGNOSE

«Ihr Kind ist von einer Mutation im KIF1A-Gen betroffen» – so lautet die Diagnose für Sophia, die zusammen mit ihrem Bruder, ihrer Schwester und ihren Eltern im wunderschönen Glarnerland lebt und in dieser Idylle aufwächst. Doch, was bedeutet eine solche genetische Diagnose für die Familie? Die Antwort ist erfreulich und ernüchternd zugleich.





Sophia Anna erblickte im Januar 2013 nach einer schönen und unkomplizierten Schwangerschaft das Licht der Welt. Sie war von Anfang an ein fröhliches Baby, das viel lachte und ziemlich pflegeleicht war. Nach einem halben Jahr fiel den Eltern und Verwandten auf, dass Sophia sich eher langsam entwickelt. Ein Hinweis von Andreas Schwester brachte hervor, dass sich Sophia noch nicht drehen konnte und es zeigte sich, dass sie gegenüber Gleichaltrigen im Rückstand war. Für die Eltern war jedoch klar: «Unsere Sophia ist halt ein gemütliches Kind.» Und doch schien etwas nicht in Ordnung zu sein. Ihr erster Kinderarzt meldete Sophia deshalb überall dort an, wo man etwas abklären konnte. Vom Augen- über den Ohrenarzt bis hin zu verschiedenen Therapien. Für die Eltern war dies zu viel und sie fühlten sich überrumpelt. Entsprechend kam es zu einem Wechsel des Kinderarztes, wobei die Familie mit ihrem jetzigen Kinderarzt sehr zufrieden ist. Es war nun auch erstmals die Rede von einem möglichen Gendefekt. Sophia erhielt zudem ab dem neunten Monat Physiotherapie.

**«Dank des Gentests  
hat Sophia heute zwei  
Geschwister. Alleine  
dafür war die genetische  
Analyse jede Mühe und  
Aufregung wert.»**

ANDREA, MUTTER VON SOPHIA

**Das zweite Kind ist unterwegs**

Weil Mutter Andrea kurz nach der Geburt von Sophia erneut schwanger war, verzögerten sich die Abklärungen bei Sophia vorerst. Denn die zweite Schwangerschaft war etwas komplizierter als jene mit Sophia. Bei den routinemässigen Untersuchungen erkannte der Arzt, dass der kleine Moritz einen Herzfehler hat. Mutter Andrea musste deshalb ab der 24. Schwangerschaftswoche Medikamente einnehmen und es war klar, dass Moritz im Kinderspital in Zürich geboren werden sollte, wo man auf Kinder mit Herzfehlern vorbereitet war. Moritz kam dort im Juni 2014 zur Welt. Ein Jahr lang musste er Betablocker nehmen, doch heute ist der Herzfehler ausgewachsen und Moritz ist ein aufgeweckter Junge, der sich bestens entwickelt hat.

Sogleich ging es für die junge Familie, die im Glarnerland ein kleines Hotel führt, wieder mit Sophia weiter. Im Sommer 2014 wurde in Chur ein MRI von Sophia gemacht. Resultat: ihr Kleinhirn hat sich nicht richtig entwickelt. Für die Familie war dies ein grosser Schock. Fragen schossen den jungen Eltern durch den Kopf: «Ist unser Kind behindert? Wird es je selbstständig leben können? Unsere Sophia wirkt doch gesund, wieso muss gerade sie so krank sein?» In der Verwandtschaft gab es keine ähnlichen Fälle und somit auch nichts, das auf ein gesundheitliches Risiko hingedeutet hätte.

**Die Möglichkeit eines Gentests nutzen**

Gemeinsam mit dem Kinderarzt wurden nun die Möglichkeiten der weiteren Behandlung von Sophia diskutiert. Eine davon war ein Gentest. Doch da Sophia inzwischen kein Baby mehr war, stellten sich auch die Fragen der Kostenübernahme für eine molekulare Karyotypisierung (Chromosomenuntersuchung). Wäre der Gendefekt gleich nach der Geburt oder gar schon vorher entdeckt worden, wäre die Kostengutsprache für einen solchen Gentest nämlich wesentlich einfacher gewesen. Verunsicherung machte sich bei den Eltern breit. Denn Sophia zeigte in den letzten Monaten deutliche Fortschritte. Sie lernte viel von ihrem kleinen Bruder, konnte sich etwa festhalten oder mit einem Wägelchen etwas gehen. Auch hatten die Eltern das Gefühl, dass sich Sophia vermehrt ausdrücken wolle, auch wenn Sprechen mit korrekten Wortlauten nicht möglich war. Trotz dieser Fortschritte war den Eltern sehr wohl bewusst, dass ihre Sophia nicht gesund war. Nach langem Hin und Her entschied sich die Familie dazu, Sophia an einer Studie teilnehmen zu lassen, wobei



# Zu Tisch bei Mutter Natur

AUFGETISCHT – Die wilde Schönheit der Natur. Eine Tafel, so farbenprächtigt gedeckt wie ein Herbstwald – mit raffiniert rustikaler Tischwäsche imperfekt perfektem Keramikgeschirr, natürlichem Licht und wilden Blumen.



## GLOBUS

## Die Stiftung Joël Kinderspitex Schweiz feiert am 22. August 2020 das 30 jährige Bestehen.

1990 gründete Verena Mühlemann die erste und heute grösste private schweizerisch tätige Kinderspitex. Sie war der Meinung, dass sobald ein Kind krank ist, die ganze Familie betroffen ist. Mit der Pflege des Kindes im gewohnten Umfeld zu Hause helfen wir sowohl den Eltern als auch den gesunden Geschwistern.

Die Stiftung bietet unkomplizierte und unbürokratische Hilfe an in der Pflege von Säuglingen, Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen und in der Beratung der Angehörigen. Für jedes Kind steht ein mit den Eltern sorgfältig zusammengestelltes Team zur Verfügung, um optimal auf die individuelle Situation und persönlichen Bedürfnisse eingehen zu können. Neben der medizinisch, therapeutischen Pflege bieten wir auch Psychopädiatrische Pflege an. Zudem sind die Pflegefachpersonen speziell auf Kinderpflegetechniken und in Palliative Care geschult.

### Die Stiftung ist auf Ihre Unterstützung angewiesen!

Die meisten Pflegeleistungen der Stiftung werden durch die Versicherer getragen. Trotz der Restkostenfinanzierung durch die Kantone und Gemeinden können aber keine kostendeckenden Preise erzielt werden, sodass wir in einem hohen Mass auf Spenden angewiesen sind. **Bitte setzen Sie sich mit uns in Verbindung!**

Stiftung Joël Kinderspitex  
Gönhardweg 6  
5000 Aarau  
Tel. +41 (0)62 797 79 43  
[www.joel-kinderspitex.ch](http://www.joel-kinderspitex.ch)  
[info@joel-kinderspitex.ch](mailto:info@joel-kinderspitex.ch)



Stiftung Joël

# Kinderspitex<sup>+</sup>

Spenden:  
CH85 0873 1555 0307 4200 2



ein Gentest durchgeführt und dieser auch von der Krankenkasse bezahlt wurde. Ein entsprechendes Gesuch wurde vorgängig gutgeheissen. Ausschlaggebend für den Entscheid, nun doch noch einen Gentest zu machen, war insbesondere auch, dass sich Sophias Eltern noch ein weiteres Kind wünschten. Denn keines ihrer Kinder sollte später mal allein leben müssen. Gerade im Fall von Sophia war ja nicht klar, ob sie je für Moritz da sein könnte. Er und Sophia sollten deshalb ein Geschwisterchen bekommen, jedoch nur dann, wenn die Chance nicht all zu gross sein würde, dass es ebenfalls behindert zur Welt kommen würde. Dies konnte mit einem Gentest auch analysiert werden.

#### **Die Ergebnisse sind da – und jetzt?**

Im Januar 2017 lag das Resultat des Gentests schwarz auf weiss vor: Sophia hat einen Gendefekt, genauer eine Mutation im KIF1A-Gen. Die Mutation konnte im Blut der Eltern nicht nachgewiesen werden und ist vermutlich de novo, also spontan, entstanden. Die Mutation dürfte ursächlich für die verschiedenen Symptome von Sophia sein, also einem globalen Entwicklungsrückstand verbunden mit Kleinwuchs, Stammhypotomie und einem muskulären Hypertonus der Extremitäten sowie morphologischen Auffälligkeiten. Die Familie war nach dem Gespräch im Medizinischen Institut für Genetik der Universität Zürich in Schlieren platt vor Informationen und Fachbegriffen. Mutter Andrea bringt es auf den Punkt: «Wir haben so viele Informationen erhalten. Doch was dies alles heisst, wussten wir nicht. Im ersten Moment war der Wissensstand vor und nach der Genanalyse für uns gleich.» Andrea und ihr Mann Fabian waren enttäuscht. Sie fühlten sich hilf- und machtlos und sie waren verunsichert. Die Diagnose war da, doch wie es weiter geht, das wusste niemand.

#### **Akzeptieren, wie es ist**

Mit der Zeit wich die Verunsicherung langsam der Akzeptanz. Sophia geht es gut, wenn sie auch in ihrer eigenen Welt lebt und mehr Unterstützung braucht als andere Kinder in ihrem Alter. Aus dem Gespräch mit Frau Prof. Dr. med. Anita Rauch ging auch hervor, dass in der Schweiz weitere zehn Kinder von dieser Krankheit betroffen sind. Kontakt mit ihnen hat die Familie nicht, obschon dies sehr gewünscht wäre. Weiter erfuhren sie, dass die Lebenserwartung bei Sophia normal ist – ein

weiterer Lichtblick und Grund zur Freude. Besonders wichtig war zudem der Hinweis, dass es sich bei der Krankheit um eine Laune der Natur handelt und ein weiteres Kind mit einer Wahrscheinlichkeit von gerade mal einem Prozent ebenfalls betroffen sein würde. Bei einem so geringen Risiko war für die Eltern klar, dass Moritz und Sophia noch ein Geschwisterchen bekommen sollten. Sie verzichteten auch auf eine weitere pränatale Diagnostik. Möglich gewesen wäre eine Chorionzottenbiopsie oder eine Amniocentese, wobei im Plazentagewebe respektive im Fruchtwasser eine Probe genommen worden wäre. Und so kam im November 2017 mit Aurelia das dritte Wunschkind gesund zur Welt. Andrea strahlt vor Glück: «Diesbezüglich hat uns der Gentest ein wundervolles Lebewesen geschenkt, wofür wir sehr dankbar sind.»

Heute geht Sophia in den heilpädagogischen Kindergarten und hat regelmässig Physio- und Ergotherapie. Sie ist ein fröhliches und zufriedenes Kind, das das Spielen mit Wasser liebt. Jedoch fällt Sophia oft hin und kann noch immer nicht gut gehen. Sophia benötigt eine Eins-zu-eins-Betreuung, auch später, wenn sie in Oberurnen im Heilpädagogischen Zentrum Glarnerland in die Schule kommt. Der Transport für die über zwei Stunden Weg pro Tag ist zum Glück bereits organisiert. Das Familienleben im kleinen Hotel hat sich gut eingespielt. Zwar versteht Sophia nur wenige Dinge und kann diese umsetzen. Auch hat sie ihre jüngere Schwester Aurelia hinsichtlich Entwicklung längst überholt. Und doch ist Sophia zufrieden und die drei Geschwister hecken ganz schön viel Schabernack aus.

#### **Wollen wir mehr wissen?**

Aus medizinischer Sicht ist die Familie im steten Austausch mit dem Kinderarzt. Sophia geht einmal pro Jahr zur Hör- und Sehkontrolle und um dem verzögerten Wachstum entgegenzuwirken bestünde die Möglichkeit einer Wachstumshormontherapie, die auch von der Krankenkasse bezahlt würde. Zurzeit möchte die Familie dies jedoch noch nicht, denn Sophia muss man sehr oft tragen, da sie nicht laufen kann. Auch besteht jederzeit die Möglichkeit, nochmals ein Gespräch zur Genanalyse zu haben. Bei der Familie kommen nämlich vermehrt Fragen auf: Wie wird sich Sophia entwickeln? Wird sie je laufen können? Entwickelt sich ihr Kleinhirn wie bis jetzt immer mehr zurück oder stoppt dieser Prozess?

## Rare Inspiration. Changing Lives.

Alexion ist ein globales biopharmazeutisches Unternehmen, das sich darauf konzentriert, Patienten und Familien, die von seltenen Krankheiten betroffen sind, durch die Erforschung, Entwicklung und Vermarktung 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](http://alexion.com)

# STÖBERN, STAUNEN, FINDEN.



Albisstrasse 54, 8038 Zürich, [www.fundsachenverkauf.ch](http://www.fundsachenverkauf.ch)

### Öffnungszeiten

Montag – Freitag  
10:00 – 19:00 Uhr

Samstag  
10:00 – 16:00 Uhr

### Fundsachen

Dank Fundsachen aus dem ÖV, finden Sie bei uns ein stetig aktuelles und buntes Angebot. Kleider, Markenartikel, Fahrräder, Sportartikel, Rucksäcke, Schmuck und vieles mehr.

### Öffnungszeiten

Donnerstag & Freitag  
14:00 – 18:00 Uhr

Samstag  
13:00 – 16:00 Uhr

### Fundpakete

Fundsachen von nicht zustellbaren Paketen aus Kurier- und Logistikzentren. Spannendes wartet auf Sie in unserem zweiten Ladengeschäft. Vom Einzelstück bis zu Grossverpackungen.



Albisstrasse 60, 8038 Zürich, [www.fundpakete.ch](http://www.fundpakete.ch)





Und doch ist da gleichzeitig die Müdigkeit, all diese Informationen zu verdauen. Und der Frust, wie Andrea erzählt: «Zwei Jahre lang hatte Sophia beispielsweise einen Hörapparat. Doch letztlich stellte sich heraus, dass sie eher mit dem Sehen als mit dem Hören Mühe hat. Ein Hörapparat wäre gar nicht nötig gewesen. Es ist so wichtig, immer Zweitmeinungen einzuholen. Doch der Aufwand und die Belastung, auch psychisch, sind sehr gross.» Die Eltern hatten gar das Gefühl, dass Sophia ohne den Hörapparat plötzlich aktiver wurde und ihr auch das Sprechen, oder besser gesagt das Aneinanderreihen von Silben, leichter falle.

Und so kann man sagen, dass der Gentest und das damit verbundene Wissen für die Familie Frust, Belastung und Segen zugleich ist. Ob die Familie künftig noch mehr zur Krankheit wissen möchte, bleibt offen. Wichtig ist ihr in erster Linie, dass Sophia glücklich ist. Und wer das Lachen von Sophia einmal gehört hat, der weiss, was glücklich sein heisst.

TEXT: RANDY SCHEIBLI  
FOTOS: MARTINA RONNER-KAMMER



## KRANKHEIT

Mutationen im KIF1A-Gen können zu unterschiedlichen Symptomen und zu unterschiedlich starken Ausprägungen der Einschränkungen führen, je nachdem wo auf dem Gen die Variation zu finden ist. Entsprechend divers sind denn auch die Behandlungsmöglichkeiten. Die nachfolgenden Symptome beziehen sich auf Sophia.

## SYMPTOME

- Globaler Entwicklungsrückstand
- Kleinwuchs
- Stammhypotonie und muskulärer Hypertonus der Extremitäten
- Morphologische Auffälligkeiten

## GENETISCHE DIAGNOSTIK SORGT FÜR GEWISSHEIT, HEILT ABER MEIST NICHT

Die genetische Diagnostik hat sich in den vergangenen Jahren stark weiterentwickelt. Heute können mittels Genanalysen zig Gene gleichzeitig untersucht werden. In den genetischen Sprechstunden erhalten die betroffenen Familien anschliessend viele Informationen zu den Auswirkungen der Diagnose – sofern sie dies wünschen.



**Prof Dr. med. Anita Rauch**  
Direktorin und Ordinaria für  
Medizinische Genetik,  
Institut für Medizinische Genetik,  
Universität Zürich

Ab 1.1.2020 Präsidentin des  
Fördervereins für Kinder mit  
seltenen Krankheiten

**Die Genetik bietet heute zahlreiche Möglichkeiten, um seltene Krankheiten zu entdecken. Können Sie uns kurz aufzeigen, welche Möglichkeiten es gibt?** Wichtig in der Genetik ist es zuerst einmal eine Verdachtsdiagnose zu überprüfen oder die Ursachen für eine körperliche oder geistige Entwicklungsstörung zu identifizieren. Dabei zeigt sich oft eine einzige genetische Gesamtdiagnose, die ganz verschiedene gesundheitliche und Entwicklungsprobleme erklären kann. Diese Diagnose zu finden gelingt manchmal leicht, ist häufiger aber auch sehr schwierig, da jeder Mensch zig genetischen Varianten hat. Damit eine genetische Untersuchung nicht wie ein Blindflug ist, hilft es zu wissen, ob familiär bereits Vorkommnisse vorhanden sind oder nicht. Auch der Einbezug der genauen Organbefunde und allenfalls auch besondere Beobachtungen der behandelnden Ärzte sind sehr wichtig. Insbesondere bei Entwicklungsstörungen helfen auch kleine Anomalien etwa bei der Form der Ohren, Augen oder Finger oder einfach bestimmte körperliche Merkmale den Fachärzten für Medizinische Genetik den richtigen Labortest zu wählen oder die Laborergebnisse zu beurteilen. Die genetischen Labortests erfolgen meist in Form einer Blutuntersuchung. Man unterscheidet dabei zwischen Chromosomenstörungen und Einzelgendefekten. Bei Chromosomenstö-

rungen sind meistens nicht nur einzelne Gene, sondern ganze Genpakete betroffen. Wenn in der Familie schon eine Chromosomenstörung oder ein Gendefekt nachgewiesen wurde, kann bei Verwandten dann relativ einfach und gezielt die betroffene Stelle überprüft werden.

**Oftmals wird schon im Laufe der Schwangerschaft klar, dass etwas mit dem Kind nicht stimmt. Welche genetischen Tests können hier durchgeführt werden?** Während der Schwangerschaft kann man heute schon aus dem Blut der Schwangeren mit relativ hoher Sicherheit feststellen, ob ein Down-Syndrom vorliegt. Bei Auffälligkeiten im Ultraschall würde man allerdings zu einer Punktion des Fruchtwassers oder der Plazenta raten, weil so ausführlichere Untersuchungen der Chromosomen und einzelner Gene möglich sind.

**Haben sich die Möglichkeiten in den vergangenen Jahren stark verändert?** Auf alle Fälle! Im Vergleich zu vor zwei, drei Jahren können wir heute viel genauere Analysen durchführen und viel mehr Diagnosen stellen. Dies insbesondere, da die heutigen Verfahren es erlauben, tausende Gene gleichzeitig zu untersuchen. Gerade bei den Genuntersuchungen auf Einzelmutationen sind die Kosten in den letzten Jahren auch deutlich gesunken, dies begünstigt durch den technischen Fortschritt.

**«Je mehr Informationen wir über ein betroffenes Kind und seine familiäre Struktur haben, desto bessere Ergebnisse können wir mittels der genetischen Tests erzielen.»**

PROF. DR. MED. ANITA RAUCH

Wie lange dauert es, bis die Betroffenen ihre Resultate erhalten? Dies hängt stark von der vorliegenden Situation ab. Besteht während der Schwangerschaft ein Verdacht, ist immer ein grosser Zeitdruck vorhanden. In dieser Situation ist es für Chromosomenuntersuchungen nicht notwendig, ein Gesuch einzureichen und die Analyse kann sehr schnell durchgeführt werden. Wenn das Kind nach der Geburt längere Zeit im Spital liegen muss, übernimmt das Spital manchmal die Kosten für einen Gentest. In allen anderen Fällen, wenn das Kind also bereits geboren ist und nicht so schwer krank ist, dass es im Spital bleiben muss, sollte erst ein Gesuch eingereicht werden, um sicherzugehen, dass die Grundversicherung die Kosten für die diagnostischen Gentests übernimmt. Die Kostengutsprache ist leider sehr zeitaufwendig, obschon im Gesetz die Bezahlung durch die Krankenkasse vorgesehen ist. Wichtig ist hierbei zu erwähnen, dass die Invalidenversicherung (IV) in der Regel nicht für die Kostenübernahme von genetischen Tests zuständig ist und diese nur in einzelnen Fällen gewährleistet. Wer nicht selbst für die Kosten aufkommen möchte, muss deshalb vor Analysebeginn mit einer längeren Zeit für die Klärung der Kostenübernahme rechnen. Bei den genetischen Tests selbst sprechen wir zeitlich von ein, zwei Wochen bis hin zu mehreren Monaten. Wird bei der genetischen Analyse erst nichts gefunden, kann es auch deutlich länger gehen, bis die Suche erst einmal eingestellt wird. Hier ist es aller-

dings wichtig zu betonen, dass wir von Jahr zu Jahr mehr Gene kennen. Es kann also durchaus Sinn machen, zwei Jahre nach einem Gentest die vorhandenen Testdaten nochmals neu zu beurteilen oder auch einen Test neu durchzuführen. Vielleicht kann dann ein Gendefekt identifiziert und die Krankheit bestimmt werden.

Die betroffenen Familien kennen sich in der Regel mit dem Thema Genetik nicht oder nur sehr wenig aus. Für sie ist es schwierig, im Spital oder in einer Sprechstunde die medizinischen Gegebenheiten einordnen zu können. Wie gehen Sie vor, wenn Sie der Familie einen Befund erläutern? Wir versuchen natürlich, möglichst wenig Fachchinesisch anzuwenden und alles mit möglichst einfachen Worten darzustellen. Man muss aber bedenken, dass sich die Eltern gerade bei Neugeborenen so oder so in einer Stresssituation befinden. Sie sind beunruhigt und haben Angst vor der Diagnose. In einer solchen Situation kann man fast nicht richtig kommunizieren, da die Auffassung und auch die Akzeptanz je nach Eltern sehr unterschiedlich ist. Das Resultat einer Genanalyse zu besprechen und zu akzeptieren, ist immer ein langwieriger Prozess. Ich erachte es als wichtig, dass man immer wieder darüber spricht, sei es mit den behandelnden Ärzten oder in unseren genetischen Sprechstunden. Jedoch gibt es auch Eltern, die lieber nicht darüber nachdenken und entsprechend auch nicht detailliert informiert werden wollen.

Nach einer Genanalyse sind viele betroffene Familien enttäuscht. Sie haben nun zwar einen Namen für die Krankheit, mehr aber auch nicht. Wie können Sie die Familien hier unterstützen? Unserer Erfahrung nach ist es für viele betroffene Familien schon von grosser Hilfe endlich eine Diagnose zu haben und zu wissen, was sie erwarten können. In der genetischen Sprechstunde können wir – je nach Diagnose – aufzeigen, was in Bezug auf den Krankheitsverlauf zu erwarten ist und welche Möglichkeiten der Behandlung und Vorsorge es gibt. Wir erstellen dann für den Kinderarzt einen Fahrplan, welche Kontrollen teils auch bei Spezialärzten sinnvoll sind, ob es allenfalls gezielte Therapieempfehlungen gibt und ob bestimmte Medikamente oder Situationen vermieden werden sollten. Auch die Gewissheit, dass im Moment nichts verpasst wird, weil es keine gezielte Behandlung gibt, lässt viele erst einmal zur Ruhe kommen. Ausserdem ermöglicht eine klare Diagnose den Austausch mit gleichermassen betroffenen Familien. Eine genetische Diagnose ist auch die Voraussetzung, um mögliche Auswirkungen auf allfällige weitere Kinder zu beziffern. Das heisst, wir können Informationen zum Wiederholungsrisiko und zu den pränatalen diagnostischen Möglichkeiten anbieten.

INTERVIEW: RANDY SCHEIBLI



## «DIE LEICHTIGKEIT DES LEBENS IST UNS ABHANDENGEKOMMEN»

Amanda – die Tochter von Andrea und Michel – war genau 380 Tage auf der Welt, geboren am 30. Januar 2017, gestorben am 14. Februar 2018. Sie hatte das Aicardi-Syndrom: Schwere Epilepsie, Blindheit, schwerste Entwicklungsstörungen, fehlender Hirnbalken und ausgeprägte Skoliose.



Es war nicht nur eine schwere Leidenszeit für die kleine Amanda, diese 380 Tage haben auch die Eltern verändert und das ganze Familiengefüge auf den Kopf gestellt. Für die Familie brach eine Welt zusammen. Sie mussten ihr Leben komplett umstellen und brauchten Hilfe. Eine junge Familie wurde von einem heftigen Schicksalsschlag getroffen, der bis heute nachwirkt. «Die Leichtigkeit des Lebens ist uns abhandengekommen», bilanziert Andrea heute.

#### Schock

Der Schock sass tief, als die Frauenärztin bei einem Routineuntersuch in der 32. Schwangerschaftswoche feststellte, dass etwas mit dem Embryo nicht stimmte: «Es kam alles ganz plötzlich – aus dem Nichts, ohne Vorwarnung», erinnert sich Andrea an jenen Tag, es war kurz vor Weihnachten 2016, ein Tag der alles verändern sollte. Dass es etwas Schlimmeres sein musste, ahnte sie, weil ihre Frauenärztin zu grosser Eile drängte und noch gleichentags eine Untersuchung in der Frauenklinik am Inselspital Bern in die Wege leitete.

Nach einer Woche traf der Bericht der Frauenklinik ein und bestätigte die grösstmöglichen Befürchtungen: Das Kind wird schwerst behindert auf die Welt kommen: «Es war die Hölle, ich konnte mir nach dieser Diagnose nicht vorstellen, dass ich das Kind je werde lieben können. Ausserdem kam bei uns beiden ein spontaner Reflex dazu: Wir wollten unser Leben auch nach der Geburt von Amanda nicht zu sehr einschränken, wir waren nicht bereit, das ganze Familienleben auf ein behindertes Kind auszurichten, und damit sowohl unsere ältere Tochter als auch unsere Paarbeziehung zu vernachlässigen.»

**«Wir gehen heute als Familie viel bewusster unseren eigenen Weg, egal was das soziale Umfeld davon hält und machen weniger Kompromisse.»**

ANDREA, MUTTER VON AMANDA

#### Geburt

«Ich freute mich überhaupt nicht auf die Geburt und wollte nicht auch noch Schmerzen haben, weshalb wir uns für einen Kaiserschnitt entschieden. Die Geburt verlief gut – begleitet aber von Angst und Ungewissheit. Wir hatten den Ärzten im Voraus gesagt, dass sie das Kind im Notfall nicht reanimieren sollten. Erst als sie mir dann das Kind in die Arme legten, kamen die wahren Gefühle der Liebe auf. Es sah wie seine grosse Schwester aus und für einen Moment stand die Welt still.»

Im Nachhinein analysiert Andrea die Geburt so: «Bis zur Geburt hatten wir vor allem Selbstmitleid, dann aber begannen wir zu begreifen und zu spüren, welches Leid Amanda durchmachen musste. Sie blieb zwei Wochen in der Neonatologie, dann kam sie nach Hause und schon am dritten Tag hatte sie ihren ersten epileptischen Anfall. Es wurde Tag für Tag schlimmer.»

Die widersprüchlichen Gefühle und Emotionen nahmen volle Fahrt auf. Darf man als Mutter und Vater den baldigen Tod der eigenen Tochter wünschen, damit sie nicht mehr leiden musste? Es waren vor allem zwei Menschen, die Andrea in dieser schwierigen Situation beistanden und sie begleiteten: «Sowohl meine Psychologin als auch meine Hebamme rieten mir, dass ich versuchen sollte, eine emotionale Beziehung zu Amanda aufzubauen, vor allem auch im Hinblick auf den absehbaren Tod. Ich würde besser loslassen können, wenn ich sie zuvor emotional angenommen hätte, rieten sie mir, und zum Glück ist mir dies gelungen.»

#### Das Jahr, das alles veränderte

Die Familie bestand zum Zeitpunkt von Amandas Geburt aus Mutter Andrea (35), Vater Michel (44) und der zweieinhalbjährigen Joana. Sie wohnte seit 2008 in einem Reiheneinfamilienhaus in Steffisburg. Beide Eltern waren (und sind) berufstätig: Michel arbeitet zu 80% als Polizeibeamter in Thun, Andrea hat ein 60%-Pensum als Teamleiterin Abklärungen bei der IV-Stelle des Kanton Bern.

Im Sommer 2017 hat die Familie wegen der aufwendigen Betreuungssituation von Amanda eine Au-Pair-Frau aus Kanada angestellt. Zwischenzeitlich kamen weitere acht angestellte Personen dazu, die vor allem nachts eingesetzt wurden, um die epileptischen Anfälle und die Sauerstoffsättigung von Amanda zu überwachen und die nötigen Interventionen – wie Absaugen, Inhalieren, Physiotherapie – durchzuführen. Zusätzlich kam zweimal pro Woche

die Spitex. Amanda hatte zwischen 20 und 30 epileptische Anfälle pro Tag.

Von ärztlicher Seite wurde die Familie vor allem durch Prof. Dr. med. Maja Steinlin von der Neuropädiatrie des Inselspitals betreut.

«Nach einem sehr intensiven, aber unglaublich bereichernden Jahr mit unserem lieben Schatz, starb Amanda am 14.2.2018 an ihrer vierten Lungenentzündung. Die Trauer war und ist unendlich gross, gleichzeitig aber auch die Erleichterung darüber, dass sie nicht mehr leiden muss. Ich war körperlich total erschöpft, nicht zuletzt, weil ich zum Zeitpunkt des Todes bereits wieder schwanger war», sagt Andrea.

#### **Tod, Leere und Befreiung**

Die letzten Stunden ihres Lebens verbrachte Amanda zusammen mit ihren Eltern in der Kinderklinik. «Das Pflegepersonal unterstützte uns hervorragend, vor allem auch dadurch, dass es uns im richtigen Moment alleine liess, was uns die Möglichkeit gab, in aller Ruhe von unserer Tochter Abschied zu nehmen.»

In den Stunden unmittelbar nach dem Tod wurden die Eltern wieder von starken Wellen ambivalenter Gefühle überflutet: «Da war plötzlich eine grosse Leere in uns und eine tiefe Trauer, obwohl wir uns nur wenige Stunden zuvor nichts mehr als das Ende der Leidenszeit Amandas gewünscht hatten. In der ersten Nacht nach Amandas Tod konnte ich die Stille zu Hause ohne Amanda kaum ertragen, da war kein Husten mehr, keine Epianfälle mehr, das Geräusch des Schleimabsaugegerätes war nicht mehr zu hören. Aber es war auch eine grosse Befreiung. Und es tut weh, diese Worte aussprechen zu müssen.»

#### **Was bleibt?**

«Das Leben ist ernster geworden, man könnte auch positiv sagen, es hat an Tiefe gewonnen», sagt Andrea. «Amanda hat uns vieles gelehrt, sie hat zum Beispiel unser Leben entschleunigt. Wir sind nicht mehr so oft unterwegs wie früher und füllen die Tage nicht mit einem vollen Freizeitprogramm. Wir haben gemerkt, dass ein Picknick im eigenen Garten, ein gemeinsames Spiel oder ein Spaziergang in der Nähe genau so wertvoll sind wie Tierpark, Hallenbad oder ständige Besuche bei Freunden und Verwandten. Wir sind als Familie deutlich ruhiger geworden, leben die Momente bewusster als früher und geniessen viel mehr die kleinen Freuden des Alltags.»

Verändert hat sich aber vor allem der Freundeskreis. «Seit Amandas Tod ertrage ich das oberflächliche Geschwätz mit Freunden nicht mehr. Ich brauche jetzt Menschen, mit denen ich auch über meine schwierigen, traurigen und manchmal verzweifelten Gefühle reden kann. Die das aushalten – und ab und zu auch mal fragen: Wie geht es euch? Von den meisten Freunden, mit denen das nicht möglich ist, haben wir uns getrennt. Einige «Freunde» haben sich von sich aus bei uns nicht mehr gemeldet, vermutlich, weil sie nicht wussten, wie man mit einer Familie umgeht, die ein Kind verloren hat. Wir gehen heute als Familie viel bewusster unseren eigenen Weg, egal was das soziale Umfeld davon hält und machen weniger Kompromisse.»

#### **Und welche Spuren hat Amanda in der Partnerschaft hinterlassen?**

«Das ist zweischneidig: Auf der einen Seite hat uns die gemeinsame Erfahrung, die Geschichte mit Amanda, zusammengeschweisst. Wir wissen jetzt aber auch, was uns fehlt oder gefehlt hat. Wir haben festgestellt, dass wir ganz unterschiedlich mit der Trauer umgehen, was eher entfremdend wirkte. Meine Verarbeitung der Trauer bestand und besteht im persönlichen Austausch, ich brauche Menschen um mich, mit denen ich reden kann und die mir zuhören. Mein Mann hingegen, findet Kraft beim Sport, vor allem beim Triathlon. Wir mussten lernen, zu akzeptieren, dass wir beide je einen eigenen Weg gingen, um die Trauer zu verarbeiten, was nicht immer einfach war und ist.»

Andrea ist überzeugt, dass die Zeit die Wunden heilen wird. Sie und ihr Mann haben beschlossen, einmal pro Woche eine kleine Auszeit zu nehmen, ein paar Stunden nur für sich selbst. Diese beginnt in der Regel mit einem gemeinsamen Besuch auf dem Grab von Amanda.

Trotzdem hallt die Geschichte mit Amanda bis heute nach. Auch anderthalb Jahre nach ihrem Tod ist sie in der Familie präsent, als würde sie noch leben. Vom Nachhall ist auch die ältere Tochter Joana betroffen. Sie, die damals auf den Tod ihrer behinderten Schwester noch ganz natürlich und offen reagierte, hat inzwischen einen anderen Bezug zum Tod und hat Angst, wenn jemand aus der Familie erkrankt, wenn auch nur an einer Grippe.

Am 25. Juni 2018, also vier Monate nach dem Tod von Amanda, ist Gian auf die Welt gekommen. «Er wird nie ein Ersatz für Amanda sein, aber er ist eine enorme Bereicherung für unsere





Familie und wir geniessen unsere zwei Goldschätze hier auf Erden, mit Amanda in unseren Herzen», sagt Andrea.

#### Mehr Positives als Negatives

«Die Unbeschwertheit ist weg», unterstreicht Andrea nochmals, was aber nicht bedeute, dass es keine Freude mehr gebe: «Wir haben heute ein ernsteres Leben. Wir können aber immer noch gute und fröhliche Momente mit der Familie haben, wir können auch die Ferien geniessen, aber es ist letztlich nichts mehr wie zuvor. Diese Tiefe hat aber auch ihr Gutes. Wir wissen jetzt, was wichtig ist im Leben.»

«Ich bin überzeugt, dass das Jahr mit Amanda einen Sinn hatte. Und zwar nicht nur, weil ich glaube, dass alles so kommt, wie es kommen muss, sondern auch durch die Erfahrung, dass ich diese Geschichte nicht ändern –, sondern nur akzeptieren kann. Eine solche Geschichte kann jeden treffen! Uns hats getroffen. Ich habe dadurch gelernt, dass die Frage nach dem <Warum?> nichts bringt und uns nicht weiterhilft, im Gegenteil.»

«Wie wir es letztlich doch geschafft und woher wir die Kraft dazu genommen haben, kann ich mir selbst nicht ganz erklären. Viel wichti-

ger aber ist die Erfahrung, dass Amanda letztlich viel mehr Positives als Negatives in unser Leben gebracht hat.»

TEXT: BERNHARD STRICKER  
FOTOS: MICHELLE BIOLLEY



#### KRANKHEIT

Das Aicardi-Syndrom ist eine angeborene neurologische Erkrankung. Durch die Schädigung der Erbanlage ist die Verbindung der beiden Gehirnhälften fehlerhaft, was zu Gehirnschwund und zu epileptischen Krämpfen führen kann.

Weitere typische Symptome sind Fehlbildungen an der Wirbelsäule, den Rippen und an den Augen. Ausserdem ist das Immunsystem durch eine erhöhte Anzahl weisser Blutkörperchen in der Rückenmarks- und Gehirnflüssigkeit betroffen.

## «EINE FUNKTIONIERENDE PARTNERSCHAFT IST DIE BESTE RESSOURCE»

Prof. Dr. med. Maja Steinlin hat als Kinderneurologin Amanda während der 380 Tage ihres Lebens eng begleitet und betreut. Ihr Alltag ist aber ebenso geprägt von der Betreuung der Familien der behinderten Kinder – und sie hat dabei die Erfahrung gemacht: «Es zählen nicht die Anzahl Jahre, die die Kinder mit uns sind, sondern dass diejenigen, welche sie haben, gute Jahre sind.»



**Prof. Dr. med. Maja Steinlin**  
Kinderneurologin, Leitung  
Abteilung Neuropädiatrie,  
Entwicklung und Rehabilitation  
an der Universitätskinderklinik  
des Inselspitals Bern

**Wie viele Kinder mit Aicardi-Syndrom haben Sie in Ihrer Karriere schon gesehen? Und wie oft kommt das Aicardi-Syndrom weltweit vor?**

Ich habe in meiner Karriere schon drei bis vier Kinder gesehen. In Nordamerika und Europa wurden bisher etwa 200 Fälle beschrieben, es dürften aber mehr sein. Man kennt das Krankheitsbild recht gut, obwohl es sehr selten ist.

**Was kann die Medizin für Kinder mit dem Aicardi-Syndrom tun? Schmerzbekämpfung?**

Wahrscheinlich haben diese Kinder keine oder selten Schmerzen. Diese Kinder haben aber meist eine spastische Bewegungsstörung und fühlen sich deshalb vermutlich nicht wohl. Ebenso sind Anfälle unangenehm zu erleben. Vor allem aber können sie uns nicht genau sagen, was ihnen fehlt und was sie bräuchten. Die Kommunikation mit diesen Kindern ist erschwert. Trotzdem können wir einiges tun: Wir können die Epilepsie-Anfälle behandeln, was glücklicherweise meist gelingt, auch wenn sie oft nicht ganz verschwinden. Das war auch bei Amanda so. Daneben kommt die Physiotherapie zum Einsatz, um die Spastizität und ihre Folgen positiv zu beeinflussen, oft setzen wir auch Medikamente dafür ein. Weitere Therapien wie Ergotherapie und Logopädie werden nach Bedarf eingesetzt. Durch die heutigen technischen Möglichkeiten kön-

nen wir auch mit Hilfsmitteln den Alltag der Kinder und Eltern etwas erleichtern.

**Wie konnten Sie die Familie von Amanda emotional und psychisch in ihrer Ausnahmesituation unterstützen? Was kann das Inselspital generell für psychologische Dienste in solchen Situationen anbieten?**

Wir versuchen zuerst einmal die Eltern mit unserm Wissen über die Erkrankung und unserer langen Erfahrung im Umgang mit all diesen Problemen zu unterstützen. In den meisten Fällen ziehen wir unsere Psychologen der Kinderklinik bei, die ebenfalls viel Erfahrung mit solchen familiären Situationen haben. Diese berücksichtigen dann das ganze familiäre Umfeld, die betroffenen Kinder, die Eltern und ganz wichtig auch die Geschwister. Wir versuchen unser Bestes, um diese Familien mit schwerstbehinderten Kindern nicht alleine zu lassen.

**Wie kann man sich – zum Beispiel als Eltern, die die Diagnose «behindertes Kind» erhalten haben – auf eine Geburt und ein Leben mit einem behinderten Kind vorbereiten? Darauf kann man sich nicht vorbereiten. Ich habe aber bei meinen Beratungen und Begleitungen die Erfahrung gemacht, dass die Lebenseinstellung der Eltern eines behinderten Kindes sehr wichtig ist. Wer permanent nach Glück sucht und dies**

**«Wer nach einem erfüllten Leben strebt, hat die besseren Aussichten, mit der neuen Lebenssituation klarzukommen. Denn Eltern mit dieser Lebenseinstellung verstehen ihr behindertes Kind als Teil eines erfüllten Lebens.»**

PROF. DR. MED. MAJA STEINLIN

zur obersten Lebensmaxime macht, hat die schwierigere Ausgangslage. Wer hingegen nach einem erfüllten Leben strebt, hat die besseren Aussichten, mit der neuen Lebenssituation klarzukommen. Denn Eltern mit dieser Lebenseinstellung verstehen ihr behindertes Kind als Teil eines erfüllten Lebens. Womit ich keinesfalls sagen will, dass ein behindertes Kind nicht auch sehr viel Glück in eine Familie bringen kann.

**Wie oft gelingt es Eltern, ihr Leben auch mit einem behinderten Kind als erfüllt anzusehen?** Zum Glück gelingt das der Mehrzahl der Eltern.

**Was kann die Gesellschaft dazu beitragen, dass es für die Eltern einfacher wird, ihr Schicksal anzunehmen?** Viel! Denn bei der gesellschaftlichen Anerkennung von Familien mit behinderten Kindern gibt es noch grosse Defizite und die Situation müsste deutlich besser werden. Ich muss den Eltern von behinderten Kindern leider nach wie vor oft empfehlen, dass sie sich eine Elefantenhaut überziehen, damit sie die blöden Bemerkungen und schrägen Blicke vieler Mitmenschen aushalten oder ignorieren können. Das müsste nicht sein und hat wohl viel auch mit Angst zu tun. Angst vor dem behinderten Kind, Angst, das Falsche zu sagen oder zu machen und vielleicht auch einfach Angst vor dem Unbekannten.

**Sie haben ja inzwischen viele Eltern von behinderten Kindern begleitet und beraten. Welche Ressource half den Eltern am meisten, die neue Situation zu bewältigen?**

Die Kraft, die aus einer funktionierenden Partnerschaft hervorgeht. Und daran muss man gerade in einer solchen Situation auch arbeiten. Ich empfehle allen Paaren: «Pflegen Sie Ihre Partnerschaft und nehmen Sie sich mindestens einmal pro Woche eine Auszeit nur für sich als Paar.» Das gibt Kraft und gegenseitigen Halt. Wenn das nicht gelingt, wird es schwierig. Leider ist es so, dass Eltern von Kindern mit einer Behinderung eine überdurchschnittliche Scheidungsrate haben. Wir versuchen mit frühen Hinweisen und Hilfestellungen, die Eltern auch in ihrer Partnerschaft zu unterstützen.

INTERVIEW: BERNHARD STRICKER



## DAS INDIVIDUELLE ZÄHLT!

Würde man Bettina nach dem Alter ihrer Tochter Livia fragen, wäre die beste Antwort wohl, dass es keine Rolle spielt. Livia ist ein gewieftes und neugieriges Kind, aber geistig und motorisch nicht auf dem Stand ihres tatsächlichen Alters. Die Geschichte von Livia zeigt uns, dass Vergleiche mit anderen wenig bringen und wir uns besser um die Individuen kümmern sollten.



Bei meinem Besuch an einem schönen Frühlingstag ist es warm draussen und die Sonne scheint auch am Abend noch kräftig. Doch Livia hat einen Regenmantel entdeckt, den sie sofort anprobieren und der Familie und mir präsentieren muss. Eine Szene, wie sie im Alltag von vielen Familien vorkommt. Und doch lebt hier im Zürcher Oberland eine vierköpfige Familie, deren Tochter von einer seltenen Krankheit betroffen ist und deren Alltag sich von dem der meisten Familien unterscheidet.

Livia ist fünf Jahre alt und hat das Coffin-Siris-Syndrom (SMARCA 4). Dabei handelt es sich um eine angeborene Erkrankung mit genetisch bedingter Unterentwicklung. Livias Mutter hatte eine normal verlaufende Schwangerschaft, bis man in der 31. Schwangerschaftswoche einen Zwerchfellbruch entdeckte. Beim Ultraschall erkannte man zusätzlich einen kleinen Herzfehler. Beides aber deutete noch nicht auf eine seltene Erkrankung hin.

#### Livia hat einen Gendefekt

Fünf Tage nach der Geburt wurde Livia im Kinderspital Zürich erfolgreich operiert und der Zwerchfellbruch behoben. Kurz darauf hiess es plötzlich, dass die Genetiker Livia untersucht hätten, da es verschiedene Anzeichen für eine seltene Krankheit gäbe. Für die Familie eine Situation, die sie nicht so recht einordnen konnten. Denn im Grossen und Ganzen entwickelte sich ihre Livia doch normal. Die Angst war deshalb zwar da, aber nicht all zu gross.

Zu Hause dann verdeutlichten sich die Anzeichen dafür, dass Livia sich langsamer entwickelte als ihre ältere Schwester Vanessa. So konnte sie etwa ihren Kopf im ersten Halbjahr nicht selbst halten. Erst mit 19 Monaten konnte sie frei sitzen. Also entschied sich die Familie doch für einen Gentest, um so auch einen Namen für die Krankheit zu erhalten. Das Resultat: Coffin-Siris-Syndrom (SMARCA 4). Der Name und die Diagnose verschafften Gewissheit, aber keinen Schock. Denn dass etwas nicht stimmte, war eh schon klar. Livia war damals drei Jahre alt.

Rückblickend empfanden die Eltern die Anmeldung bei der IV für das Geburtsgebrechen als einen Kampf. Zwar wurden sie vom Sozialdienst im Spital gut informiert, jedoch mussten viele Formulare doppelt ausgefüllt werden. Der Vertrauensarzt der IV sah zudem im Resultat des Gentests keinen Nutzen, weshalb der Gentest weder von der Krankenkasse noch von der IV bezahlt wurde. Erst dank einer Studie über Microzephalie gelang es, den Gen-

test finanziert zu bekommen. Und auch das Gespräch mit der Genetik, damals im Spital, war für die Eltern sehr nervenaufreibend, da sie es als sehr belehrend und voller Fachbegriffe empfanden. Um welchen Verdacht es sich bei Livias Krankheit handelt, sei ihnen beispielsweise nicht erklärt worden. Erst als Mutter Bettina auf einem Schreiben diesen per Zufall gelesen hatte, wurde ihnen die ganze Aufregung bewusster. Während Marcel alles auf sich zukommen liess, googelte Bettina nach der Krankheit und fand so einige Erklärungen für ihre offenen Fragen.

#### Stetige Entwicklung – ein gutes Zeichen!

Heute ist die fünfjährige Livia sowohl geistig wie auch körperlich auf dem Stand einer Dreijährigen. Oder anders ausgedrückt, verfügt sie über einen Entwicklungsquotienten von 60 Prozent. Was dies für die Zukunft bedeutet, ist ziemlich unklar, da es am Kinderspital Zürich erst drei solcher Fälle gab und die Entwicklung stark von der jeweils individuellen Ausprägung der Krankheit abhängig war. Bei Livia handelt es sich um eine eher schwache Form der Krankheit. So hat sie bis jetzt zum Glück keine epileptischen Anfälle, die oftmals typisch für diese Krankheit sind. Livia hat einen kleinen Ventrikelseptumdefekt, eine Aortabogenverengung und leichte Augenprobleme. Sowie natürlich die Entwicklungsverzögerung, wobei hier aber klar ist, dass Livia den Rückstand nicht aufholen kann. Wie lange sie sich zudem weiterentwickelt, ist nicht abschätzbar. Positiv stimmt die Eltern jedoch, dass Livias Entwicklung bisher zwar langsamer, aber doch stetig und gleichmässig war. So beschreibt die junge Familie ihren Alltag denn auch als «normal».

Doch, was ist schon «normal»? Livia geht von klein auf zur Physiotherapie, sie erhält seit eineinhalb Jahren Logopädie und Frühförderung. Daneben besucht sie eine reguläre Spielgruppe und das MuKi-Turnen. Livia spielt gerne mit ihrer älteren Schwester Vanessa, von der sie sich auch viel abschaut. Vom Alter her wäre Livia eigentlich im letzten Jahr in den Kindergarten gekommen. Doch nach guten Gesprächen mit der Frühförderung und der Logopädie wurde beschlossen, den Kindergarten Eintritt zu verschieben. Der Schulpsychologische Dienst wurde eingeschaltet und man konnte erreichen, dass für Livia ein Platz im heilpädagogischen Kindergarten in Wetzikon reserviert wurde. Dazu musste die Fachstelle Sonderpädagogik eine Einschätzung zu Livias Situation verfassen und an die Gemeinde überreichen. Diese organisierte letztlich auch, dass Livia zur Schule ins benachbarte Wetzikon





# Orchideen



*„ mit Herzblut und  
nachhaltig produziert “*

Meyer Orchideen AG - ORICHIDEEN MIT HERZ  
Roswis 14 - CH-8602 Wangen bei Dübendorf - Tel. +41 44 833 24 01  
swissorchid.ch - info@swissorchid.ch



## Better Health, Brighter Future

Engagement, Leidenschaft und Verantwortung – Tag für Tag setzen wir uns damit weltweit für unsere Patienten ein, um ihnen mit medizinischen Innovationen eine bessere Gesundheit und Zukunft zu ermöglichen.

Seit dem 8. Januar ist die Shire Switzerland GmbH Teil der Takeda Group. Die Akquisition stärkt unsere Position als forschungsgetriebenes, wertebasiertes und global führendes biopharmazeutisches Unternehmen. Ausgehend vom Hauptsitz in Japan engagiert sich Takeda in 80 Ländern und Regionen weltweit in den Therapiegebieten Onkologie, Gastroenterologie, Erkrankungen des zentralen Nervensystems sowie Seltene Erkrankungen.

**Gemeinsam etwas bewegen – für unsere Patienten.**  
Mehr Infos auf [shireswitzerland.ch](http://shireswitzerland.ch) und [takeda.com](http://takeda.com)

Shire Switzerland GmbH. CH-6301 Zug. Alle Rechte vorbehalten. C-ANPROM/CH//0289





## **«Livia lebt ein normales Leben, mit ihren ganz eigenen Möglichkeiten und Ideen. Und das ist gut so!»**

BETTINA, MUTTER VON LIVIA

transportiert wird, wobei hierfür für die Eltern keine zusätzlichen Kosten entstehen. Bettina und Marcel empfinden diesen Prozess zwar als zeitlich aufwendig, aber gut organisiert. Die Frühförderung und auch die Logopädie haben sich intensiv um Livia und ihre besonderen Bedürfnisse gekümmert.

### **Beste Förderung und Betreuung an der HPS**

Schon kurze Zeit später meldete sich die heilpädagogische Schule und bot der Familie einen Besichtigungstermin an. Einen halben Morgen lang besuchten sie eine Kindergartenklasse und waren sofort davon überzeugt, dass dieses Angebot das beste für Livias weitere Entwicklung sei. Darauf angesprochen, ob sie nicht Angst davor gehabt haben, dass Livia unter all den vielen schweren Fällen im heilpädagogischen Kindergarten zu wenig gefördert werden könnte, antwortet Mutter Bettina: «Im Gegenteil. Wir hatten eher Angst davor, dass die Schulpflege eine Lösung im Regelkindergarten mit Klassenassistenz will. Da wäre Livia nur stundenweise zusätzlich betreut gewesen und hätte bestimmt den Rest in einer Ecke allein dagesessen. Unsere Livia braucht viel Betreuung und man muss ihre Handlungen auch überwachen. Und dies wird im heilpädagogischen Kindergarten geboten.»

In einer Regelklasse wäre Livia zudem oft von den anderen Kindern getrennt worden. Etwa, um zur Logopädie zu gehen. Dabei sei gerade der soziale Austausch für Livia besonders wichtig, wie mir Bettina erklärt. So spiele sie auch oft mit ihren jüngeren Cousinen, die rein entwicklungstechnisch gesehen, gerade im selben Alter sind. Den Eltern ist dabei durchaus bewusst, dass die jüngeren Cousinen Livia entwicklungstechnisch schon bald überholen werden. Bettina möchte deshalb auch nicht, dass ihre jüngste Tochter einen Sonderstatus hat, sondern ihrem Entwicklungsstand gemäss behandelt wird. Deutlich sieht man dies beispielsweise beim Sprechen, mit dem

Livia noch Mühe hat. Eingeschränkt fühlt sich Bettina damit allerdings nicht. Man müsse einfach akzeptieren, dass Livia noch nicht so weit entwickelt ist wie eine Fünfjährige und keine Vergleiche anstellen. Bettina möchte deshalb auch nicht, dass ihre jüngste Tochter wie ein behindertes Mädchen behandelt wird. Mithelfen und Livia unterstützen, fördern und fordern müsse und solle man aber sehr wohl.

An der HPS in Wetzikon werden die Kindergartenklassen von einer Lehr- und zwei permanenten Begleitpersonen betreut. Ab dem zweiten Kindergarten bleiben die Kinder teilweise den ganzen Tag in der Schule und essen dort auch zu Mittag. Die Kinder erhalten Zeit, um kinder- und bedürfnisgerecht zu lernen und zu spielen. Doch sie werden keinesfalls verhätschelt, denn dies wäre für Bettina äusserst unerwünscht gewesen: «Livia muss lernen, sich an Regeln zu halten und sie soll auch nicht mit Samthandschuhen angefasst werden. An der HPS wird sie zwar stärker betreut als in der Regelklasse, doch es gibt klare Regeln und Konsequenzen.»

### **Fördern und Fordern – jetzt und in Zukunft**

Solche Regeln werden auch im Alltag durchgezogen. So darf Livia meinen Notizblock und den Stift, den sie sehr spannend zu finden scheint, zwar kurz testen, muss ihn dann aber gleich wieder zurückgeben. Für Vater Marcel gibt es noch einen weiteren Grund, weshalb er im heilpädagogischen Kindergarten gegenüber der Regelklasse für Livia einen Vorteil sieht: «In der Regelklasse wäre Livia wohl von den Lernzielen befreit worden. Hier an der HPS werden diese jedoch zusammen mit den Eltern vereinbart, und sie sehen etwas anders als gewöhnlich aus. So kann ein Lernziel etwa sein, dass ein Kind im ersten Semester trocken werden soll.»

An der HPS versuchen die Lehrer und Betreuer den Kindern all dies zu vermitteln, was ihnen in ihrem ganz persönlichen Leben einmal hel-

# SPAREN

115  
CHF

ist

# Kunst

EIN JAHR LANG INS KUNSTHAUS FÜR 115 CHF.  
JETZT MITGLIED WERDEN. [KUNSTHAUS.CH](http://KUNSTHAUS.CH)

**KUNSTHAUS ZÜRICH**



fen wird. Die individuellen Qualitäten und Fähigkeiten werden gefördert. Dabei kommt es nicht auf das tatsächliche Alter der Kinder an, sondern auf die geistigen und motorischen Möglichkeiten. Dank der kleinen Klassen können die Förderung und der Unterricht besser auf die individuellen Bedürfnisse abgestimmt werden. Und nach der obligatorischen Schulzeit besteht etwa die Möglichkeit, ein zehntes Schuljahr zu machen. Auch Kontakte zu Werkstätten oder speziellen Arbeitseinrichtungen für Menschen mit Beeinträchtigungen sind vorhanden, sodass stets ein möglichst autonomes Leben angestrebt wird.

Verläuft Livias Entwicklung so wie bisher weiter, wird sie mit 20 auf dem Stand einer Zwölfjährigen sein. Für Livia ist dies zwar noch in weiter Ferne, und doch ist es für die Eltern wichtig und beruhigend zu wissen, dass es eine Einrichtung gibt, die ihr Kind fördert – heute und in Zukunft.

TEXT: RANDY SCHEIBLI  
FOTOS: SANDRA MEIER



### KRANKHEIT

Beim Coffin-Siris-Syndrom handelt es sich um eine sehr seltene angeborene multisystemische Erkrankung. Dabei sind angeborene Fehlbildungen, verzögerte Entwicklung, intellektuelle Behinderung und Epilepsie typisch. Die genetische Mutation tritt meist sporadisch auf. Die Behandlung ist stützend und symptomatisch.

### SYMPTOME

- Komplex aus unterschiedlichen Symptomen
- ausgeprägter Minderwuchs
- häufig Epilepsie
- Auffällige Behaarung



## FEHLENDE WISSENSVERMITTLUNG BEI SOZIALLEISTUNGEN

Die Ungewissheit rund um die Krankheit der betroffenen Kinder ist für die Familien oft nicht die einzige Belastung. Vielmehr ist es auch ein stetiger bürokratischer Kampf, die entsprechende Unterstützung seitens der IV oder der Hilflosenentschädigung zu erhalten. Als Berufsbeiständin plädiert Beatrice Leutwiler für eine bessere Information rund um dieses Thema.



**Beatrice Leutwiler**  
Berufsbeiständin Erwachsenenschutz, Stadt Wetzikon, Beirätin Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

Frau Leutwiler, als Berufsbeiständin der Stadt Wetzikon haben Sie oft mit der IV zu tun. Auch Anträge auf Hilflosenentschädigung oder Zusatzleistungen fallen in Ihr Aufgabengebiet. Ist die Schweizer Bevölkerung Ihrer Ansicht nach gut über die verschiedenen Angebote und die Möglichkeiten informiert? Was die IV angeht, würde ich dies bejahen. Die Angebote im Rahmen der Hilflosenentschädigung und der Zusatzleistungen sind jedoch kaum bekannt. Selbst der Sozialdienst weiss leider oft zu wenig Bescheid über die Hilflosenentschädigung. Dabei wäre es sehr wichtig, dass im Bedarfsfall gleich bei der Geburt nicht nur die IV angemeldet wird, sondern auch eine Anmeldung für Hilflosenentschädigung getätigt wird. Meiner Meinung nach wäre es wichtig, die Ärzte und den Sozialdienst in den Geburtsabteilungen unserer Spitäler besser über diese Möglichkeiten zu unterweisen. Denn nur so können diese die wichtigen Informationen an die betroffenen Eltern weitergeben und diese beim Ausfüllen der zahlreichen Formulare unterstützen. Zusatzleistungen werden erst dann zum Thema, wenn eine Hilflosenentschädigung gegeben ist. Jedoch ist auch hier bei den betroffenen Familien oftmals das Wissen nicht vorhanden, dass sie zum Bezug solcher Leistungen berechtigt wären.

Wie erachten Sie die Schnittstellen zwischen Betroffenen und diesen verschiedenen sozialen Unterstützungsstellen? Dies ist sehr unterschiedlich, da gerade im Bereich der IV und der AHV immer die Kantone zuständig sind. Gut ist es auf alle Fälle, wenn der Sozialdienst die Kommunikation zwischen den beiden Seiten unterstützen kann. In der Regel werden die Formulare heute via Internet ausgefüllt. Generell handelt es sich um sehr viel Papierkram, der erledigt werden muss und um einen entsprechend grossen zeitlichen Aufwand. Dabei ist der Austausch mit den Ärzten sehr wichtig, denn je mehr und je detaillierter die Berichte über die vorliegende Situation Auskunft geben, desto besser sind die Chancen auf Unterstützung. Ein kleines Praxisbeispiel: Alleine bei der Geltendmachung von Transportkosten bei der IV muss eindeutig begründet werden, weshalb der Transport etwa mit dem PKW durchgeführt werden muss und nicht auch eine Reise mit den öffentlichen Verkehrsmitteln möglich wäre.

Können Sie uns einen Einblick in Ihre Arbeit mit den betroffenen Familien geben? Welche Anliegen der Familien behandeln Sie besonders oft? Meist sind es Unsicherheiten der Familien, die an mich gelangen. Die Familien wissen nicht, ob ein bestimmtes Hilfsmit-

**«Es wäre wichtig, dass unsere Bevölkerung besser über die Angebote im Bereich Hilfloosenentschädigung und Zusatzleistungen informiert wäre.»**

BEATRICE LEUTWILER

tel beispielsweise bezahlt wird und wie das Vorgehen bei einem entsprechenden Antrag ist. Oft wissen die Familien auch nicht, wo sie die entsprechenden Hilfsmittel herbekommen. Wichtig sind mir hierbei zwei Dinge: Erstens darf man bei einem offenen Antrag nie etwas bezahlen, bevor nicht sicher ist, dass die IV dafür bezahlt. Zweitens würde ich es begrüßen, wenn es eine Broschüre mit Praxistipps und einem Vorgehensschema geben würde. Die Hilfloosenentschädigung muss beispielsweise im ersten Jahr nach der Geburt angefordert werden, wenn man möchte, dass diese Leistungen auch sogleich greifen. Darauf wird in der Regel viel zu wenig hingewiesen. Viele betroffene Familien wissen auch nicht, dass sie bei den Zusatzleistungen beispielsweise Rechnungen für den Zahnarzt einreichen können oder dass es die Möglichkeit der Prämienverbilligung gibt. Besonders schwierig wird es darüber hinaus immer dann, wenn keine Diagnose vorhanden ist oder die seltene Krankheit auf keiner Liste geführt wird.

**Viele Familien berichten davon, dass sie gerne eine Begleitperson zur Seite gestellt bekämen, welche sie in rechtlichen, behördlichen, finanziellen und medizinischen Fragen unterstützen kann. Wäre ein solches Angebot aus Ihrer Sicht denkbar?**

Sinnvoll wäre ein solches Angebot auf alle Fälle, wenn vielleicht auch nicht für medizinische und rechtliche, behördliche und finanzielle Themen gleichzeitig. Es gibt heute schon gewisse Gemeinden, die freiwillige Sozialarbeiter beschäftigen, welche diesbezügliche Beratungen anbieten. In Bezug auf die rechtliche Unterstützung empfehle ich eine Anmeldung bei Procap, wobei hier die Kapazitäten leider sehr begrenzt sind. Sicherlich empfehlenswert ist es, wenn man vor Eintritt des Ereignisses über eine Rechtsschutzversicherung verfügt. Auch Pro Infirmis bietet Unterstützung. Zudem möchte ich auf die Schadenanwälte ([www.schadenanwaelte.ch](http://www.schadenanwaelte.ch)) verweisen, die Unterstützung bei Mandaten rund um das Patientenrecht, Sozialversicherungsrecht oder ähnliches leisten. Beim Ausfüllen der Formulare etwa für die Hilfloosenentschädigung hilft übrigens auch die Kinderspitex gerne weiter.

**Gehen wir noch etwas detaillierter auf ein mögliches Betreuungsangebot ein. Wie müsste dieses ausgestaltet sein? Und ist eine zeitnahe Umsetzung überhaupt möglich?** Es wäre wichtig, dass die entsprechende Betreuungsperson, ähnlich wie ein Berufsbeistand, eine Vollmacht erhält und somit nicht nur beim Ausfüllen der Formulare helfen kann, sondern auch

Entscheidungen treffen darf. Somit könnten sich die Familien voll und ganz für die Kinder einsetzen. Die Umsetzung erachte ich jedoch eher als schwierig. Der zeitliche Aufwand pro Klient ist sehr gross, was entsprechend hohe Kosten verursacht. Ich würde es jedoch begrüßen, wenn eine Umsetzung in einem Pilotprojekt geprüft werden würde. Des Weiteren sollte das Angebot an freiwilligen Unterstützungsmandaten gestärkt werden. Ebenso sollte in Schulen oder Berufsschulen über die verschiedenen Möglichkeiten an Unterstützungsleistungen informiert werden oder eine Wissensplattform zu diesen Themen aufgebaut werden.

**Haben Sie zum Schluss noch einen Tipp für die betroffenen Familien?**

Ich empfehle allen Familien, ein Tagebuch zu schreiben. Darin wird angegeben, was man den ganzen Tag über mit dem betroffenen Kind macht. Wie lange braucht man für die verschiedenen Tätigkeiten? Welche Hilfsmittel werden dafür benötigt? Was kosten diese? Wo werden sie besorgt? Die so zusammengetragenen Informationen helfen beim Ausfüllen der Formulare und sind letztlich wichtig, um von der IV eine Unterstützung zu erhalten.

INTERVIEW: RANDY SCHEIBLI

## WENN WUNDER EINEN NAMEN BEKOMMEN: NINA

Nina leidet unter dem Cri-du-Chat-Syndrom. Das heute fast 8-jährige Mädchen hatte einen anstrengenden Start ins Leben. Die Ärzte prognostizierten, dass Nina ein lebenslanger Pflegefall bleiben würde, angewiesen auf Rundumunterstützung. Heute kommuniziert sie mit einzelnen Gebärden, sagt «Mama, Papa, ja und nein», versteht alles, ist mit ihrer Gehilfe flott unterwegs und voller Lebensfreude.





Der Start ins Leben hätte für unsere Nina nicht turbulenter sein können. Und auch für mich, gerade einmal 20 Jahre alt und selbst noch nicht richtig erwachsen, war die Situation alles andere als einfach. Doch, der Reihe nach. Meine Muttergefühle hatten mich schon während der Schwangerschaft nicht getäuscht und mehr als einmal hatte ich ein ungutes Gefühl. Natürlich hätte ich damals eine Fruchtwasseruntersuchung oder eine Chorionzottenbiopsie (Probe aus dem Mutterkuchengewebe) machen können, dies hatten jedoch mein damaliger Frauenarzt, wie auch ich zu diesem Zeitpunkt nicht als nötig erachtet. Denn ich war ja noch so jung und auf dem Ultraschall war nichts Auffälliges zu sehen. Am 18. Dezember 2011 wurde unsere Tochter Nina geboren. Doch die romantische Vorstellung von einem liebevollen Kennenlernen nach der Geburt wurde jäh zerstört. Ich wusste noch nicht einmal, ob ich eine Tochter oder einen Sohn geboren hatte, da wurde mir mein Neugeborenes für eine gefühlte Ewigkeit für weitere Untersuchungen entrissen. Ich blieb alleine im Gebärzimmer zurück, wusste nicht was los war und hatte nur riesige Angst um mein Baby.

Dann endlich, durfte ich meine kleine Tochter für einen kurzen Moment sehen. Sie war mit ihren 1600 Gramm so klein und zart, für mich aber so perfekt. Ihr Zustand jedoch war sehr schlecht und sie wurde direkt auf die Intensivstation verlegt. Dort musste sie die nächsten zwei Monate bleiben.

**«Die ständige Frage nach dem Warum oder <warum ich?> hat sich erübrigt, denn Nina hat es einfach verdient, glücklich zu leben und geliebt zu werden.»**

BEATRICE, MUTTER VON NINA

Es hat mir das Herz gebrochen, meine kleine Nina da zu sehen, mit ihren vielen Schläuchen, Sonden, Apparaturen. Was folgte, waren endlose Gespräche mit verschiedenen Ärzten. Alle waren ratlos und wussten nicht, was Nina fehlte. Diese Ratlosigkeit und dieses Nichtwissen waren für mich unerträglich. Nina zeigte uns jedoch schon damals, dass sie wie eine kleine Löwin um ihr Leben kämpft. Nach vielen und fast endlosen Diskussionen mit den Ärzten stimmten diese endlich einem Chromosomentest zu.

Drei Wochen später stand die Diagnose fest: Unsere kleine Löwin hatte das Cri-du-Chat-Syndrom, auch Katzenschreisyndrom genannt. Dieses kennzeichnende Schreien ist durch eine mit dem Syndrom einhergehende Fehlbildung am Kehlkopf bedingt. Mit einem Fall unter 50 000 Lebendgeburten ist das Katzenschreisyndrom selten. Es betrifft vorwiegend Mädchen. So auch mein zauberhaftes Mädchen.

#### **Immense Belastung für eine Beziehung**

Die Diagnose war für mich einerseits eine Erleichterung, andererseits ergaben sich plötzlich unendlich viele Fragen. Was bedeutet die Krankheit für unser Leben, wie wird sich Nina entwickeln, welche Lebenserwartung hat sie? Die Beziehung zu meinem damaligen Partner, Ninas Vater, hielt dieser extremen Belastung nicht stand – wir trennten uns kurze Zeit nach Ninas Geburt. Ab da hatte ich nicht «nur» ein schwerbehindertes Kind zu versorgen, sondern ich war ab diesem Zeitpunkt alleinerziehend. Und das leider wortwörtlich. Denn Ninas Vater hat seit Jahren keinen Kontakt mehr zu seiner Tochter. Er wünscht das so. Ich kann damit umgehen, für Nina tut es mir jedoch unendlich leid, dass sie die Nähe zu ihrem Vater nicht erleben darf. Für mich bedeutet diese Situation, dass ich mehrheitlich auf mich gestellt bin und irgendwie den Spagat zwischen Mama sein, Haushalt und Beruf bewältigen muss. Als Nina zur Welt kam, war ich nämlich noch mitten in meiner Ausbildung zur Fachfrau Betreuung Kind (FaBeK). Glücklicherweise bekam ich viel Unterstützung von meinem Arbeitgeber, konnte Nina mit in die Kita nehmen und so meine Ausbildung zu Ende führen. Heute arbeite ich als Kita-Leiterin und mache aktuell eine Weiterbildung im Bereich Leadership/Management. Meine Arbeit ist ein wertvoller Ausgleich für mich und dieser «Tapetenwechsel» tut mir enorm gut.

#### **Auszeiten schaffen**

Gleichzeitig musste ich aber auch lernen, meine Kräfte einzuteilen und meine eigenen Bedürfnisse nicht vollkommen zu vernachlässigen.

sigen. Ich habe mir kleine Inseln geschaffen, wo ich «auftanken» und neue Energie laden kann. Energie, die ich für den Alltag mit Nina dringend brauche. Glücklicherweise kann ich auf die Unterstützung meiner Mutter zählen. Seit zwei Jahren übernachtet Nina auch regelmässig bei ihr. Während dieser Auszeit bin ich einfach eine junge Frau, die die Unbeschwertheit mit Freunden oder alleine geniessen darf.

Nina ist jetzt mit fast 8 Jahren knapp 13 Kilo schwer. Sie erinnert mich mit ihrer zarten Statur und ihrem Wesen an eine kleine Elfe. Gleichzeitig ist sie nach wie vor eine grosse Kämpferin. Mein tapferes Mädchen macht auch bei unangenehmen medizinischen Untersuchungen ohne zu murren mit und schickt den Ärzten sogar noch voller Liebe erfüllte Küsschen zu. Dabei ist besonders die Blase eine Schwachstelle bei Nina und sie muss regelmässig Blasenspiegelungen, Blasendruckmessung und videourodynamische Untersuchung über sich ergehen lassen. Bei Nina fliesst Urin zurück in die Nieren, ein sogenannter Reflux, und das wiederum kann ein Nierenversagen provozieren. Meine Kleine hatte bereits drei Mal ein Nierenversagen, weshalb sie vergangenen Juli durch einen kleinen Eingriff Botox in die Blase injiziert bekommen hat. Dies, damit die Blase entspannt bleibt, sie weniger schnell einen Blasendruck verspürt und so verhindert wird, dass der Körper mit einem Reflux reagiert.

Ansonsten geht es Nina inzwischen gesundheitlich sehr gut und sie macht ständig kleine Fortschritte. Wenn ich sie an der Hand halte läuft sie selbständig, ansonsten bewegt sie sich auf ihrem Hintern sehr flink und schnell fort.

#### **Kommunikation und gemeinsame Sprache**

Im Integrationskindergarten lernen die Kinder die Gebärdensprache nach PORTA. Ich habe diese Gebärden auch gelernt und wir können damit schon ziemlich gut miteinander kommunizieren. Ich bin in der Erziehung mit Nina sehr liebevoll aber auch streng und zeige ihr – wie bei einem gesunden Kind – die Grenzen klar auf. Manchmal ist es ein Wechselbad zwischen einem Verständigungsproblem, einer Laune oder einfach der ganz normalen Entwicklung. Wenn ich mein Kind nicht immer verstehe oder Nina verbal nicht mitteilen kann, was sie sagen möchte, kann dies für uns beide zweitweise schon sehr anstrengend und auch traurig sein.

#### **Kindergarten und Co.**

Nina besucht momentan den integrierten Kindergarten. Die Kinder ohne Beeinträchtigung sind im Spielgruppenalter, die Kinder mit speziellen Bedürfnissen hingegen, sind alle bereits im Kindergartenalter. Es ist nicht nur Integration, sondern viel mehr Inklusion. Nina fühlt sich dort sehr wohl und gut aufgehoben. Ich hoffe sehr, dass das so bleibt, wenn sie im nächsten Sommer eingeschult wird. Da wird es zusätzlich externe Übernachtungsmöglichkeiten geben, allerdings wird Nina höchstens zwei Mal pro Woche dort übernachten. Dieses Loslassen und das vollkommene Vertrauen gegenüber den Betreuungspersonen, bereitet mir noch etwas Sorgen.

Gerade in solchen Fragen ist es manchmal als alleinerziehende Mutter sehr schwer, wichtige Entscheide treffen zu müssen, finanziell über die Runden zu kommen oder auch in sozialen Belangen den Anschluss nicht zu verpassen. Ich fühle mich sehr oft alleine und auf mich gestellt. Gerade Themen wie die Bewilligung der Sonderschule oder der Kampf mit den Behörden in Bezug auf Fragen wie: Was steht mir zu? Wo muss ich mich melden? Welche Unterlagen brauche ich dazu, sind für mich als Alleinerziehende ohne Unterstützung des Vaters, zusätzliche Hürden. Manchmal wird man auch nicht ernst genommen und da kommt bisweilen ein Gefühl der Hilflosigkeit in mir hoch. Aber wir schaffen das.

#### **Flexibilität und feste Abläufe prägen unseren Alltag.**

Unser Alltag ist geprägt von Physio-, Logo- und Ergotherapie, regelmässigen allgemeinärztlichen und zahnärztlichen Untersuchungen. Die Therapien finden mittlerweile im Kindergarten statt, was uns den Alltag stark erleichtert. Einen typischen Tagesablauf gibt es jedoch selten. Nina hat viel weniger Melatonin als andere Kinder und wird fast täglich zwischen fünf und sechs Uhr morgens wach. Teilweise geht sie dafür bereits um 19 Uhr ins Bett, weil sie so müde ist. Was aber auch bedeutet, dass sie manchmal in der Nacht wach wird, selbständig in ihrem Zimmer spielt und dann wieder ins Bett geht. Am Morgen und am Abend bekommt Nina jeweils noch ein Fläschchen, damit sie genügend Flüssigkeitszufuhr hat. Zudem haben wir ein, für uns beide wichtiges Gute-Nacht-Ritual. Nina darf am Abend zwischen singen, «Büechli» lesen und beten auswählen. Nina



bekommt von mir sehr viel Zuneigung und Kuscheleinheiten. Für uns beide sind diese Zärtlichkeiten unglaublich wichtig.

#### Wünsche für dich und mich

Was ich uns für die Zukunft wünsche? Schön wäre es, wenn ich jemanden an meiner Seite hätte, der uns beide akzeptiert und in schönen und weniger schönen Momenten unterstützend an unserer Seite steht. Auch mit unserem nicht ganz kleinen Rucksack an Lasten, Erfahrungen und Emotionen. Zu zweit tut sich oft vieles leichter als alleine. Für Nina wünsche ich mir, dass sie in ihrem Leben ganz viel Respekt und Wertschätzung erleben darf und dass sie gesund und glücklich bleibt. Diese Unbeschwertheit, die Nina hat, soll sie ihr ganzes Leben begleiten.

TEXT: CHRISTINA HATEBUR UND  
BEATRICE (MAMMA VON NINA)  
FOTOS: STEFAN MARTHALER



#### KRANKHEIT

Beim Katzenschreisyndrom (Cri-du-Chat-Syndrom) handelt es sich um eine seltene Erbkrankheit, verursacht durch eine Genmutation. Im Säuglingsalter schreien betroffene Kinder katzenartig, was auf eine mit dem Syndrom einhergehende Fehlbildung am Kehlkopf zurückzuführen ist.

#### SYMPTOME

- Fehlbildung am Kehlkopf
- Kleiner Kopf (Mikrozephalie) mit häufig tiefsitzenden Ohren
- Kleines Kinn, breite Nasenwurzel und weit auseinanderliegende Augen
- Vierfingerfurche
- Schielen
- Zahnprobleme und Gebissfehlstellungen



## ALLEINERZIEHENDE SIND HÄUFIG EXISTENZIELLEN FINANZIELLEN SCHWIERIGKEITEN AUSGESETZT.

Irene Weber-Hallauer ist Leiterin der Sozialberatung am Universitäts-Kinderspital Zürich. Sie sagt, dass jede Familie ihre individuellen Herausforderungen hat, bei denen die Sozialberatung unterstützend zur Seite stehen kann. Ihre Erfahrungen zeigen aber auch, dass viele Probleme im Alltag entstehen, der Kontakt mit der Sozialberatung aber erst zustande kommt, wenn die Kinder im Spital sind.



**Irene Weber-Hallauer**  
Leiterin Sozialberatung  
Universitäts-Kinderspital Zürich

**Oftmals vergeht zu viel Zeit, bis Eltern an zuständige Fachstellen verwiesen werden. Wie erfolgt die Unterstützung?** Ja, immer wieder schildern mir Eltern im ersten Kontakt mit der Sozialberatung, dass sie sich diesen viel früher gewünscht hätten. Wir werden von Pflegenden, Ärztinnen oder Ärzten oder von anderen Personen im Behandlungsteam bei auftauchenden Fragen involviert. Die Schwierigkeit besteht aber darin, dass viele praktische Probleme rund um die Krankheit während des Termins im Spital nicht im Zentrum stehen, sondern zu Hause im Alltag auftauchen. Wichtig zu wissen ist, dass Eltern uns auch direkt kontaktieren dürfen, auch wenn sie nicht im Spital sind.

**Mit welchen Hürden kämpfen Eltern von Kindern mit seltenen Krankheiten? Gerade auch als Alleinerziehende?** Wenn die zwei Elternteile des kranken Kindes nicht in einer Partnerschaft leben, beschreiben viele den Umgang mit der Krankheit als besonders belastend, weil sie bei der enormen Flut von Informationen, Herausforderungen und ständig neu auftauchenden Fragen alleine sind. Das gilt meist für beide Elternteile. Oft trägt das Elternteil, bei dem das Kind wohnt, die Verantwortung alleine. Gleichzeitig hat es aber auch die Verantwortung, den Vater oder die Mutter zu informieren und Absprachen zu treffen.

Alleinerziehende sind zudem besonders häufig existenziellen finanziellen Schwierigkeiten ausgesetzt, wenn sie ihre Arbeitstätigkeit reduzieren müssen, weil die Betreuung ihres Kindes nicht delegiert werden kann oder ein Mehrfaches an Ressourcen beansprucht.

**Finanzielle Unterstützung ist gerade bei einem Kind mit einer seltenen Krankheit enorm wichtig. Wie kann Unterstützung erfolgen?** Es gibt glücklicherweise einige Stiftungen und Vereine sowie private SpenderInnen, die Familien mit Kindern mit einer Krankheit unterstützen. Wir haben die Möglichkeit mit Gesuchen finanzielle Unterstützung zu vermitteln. Zum Beispiel bei Hilfsmitteln oder Therapien, die kein Kostenträger übernimmt oder bei Fahr- und Verpflegungskosten, die das Familienbudget übersteigen. Das hilft in besonders intensiven Phasen der Krankheit, ist aber keine Entschädigung für den enormen Mehreinsatz, den Eltern für die Betreuung und Pflege eines kranken Kindes leisten.

**Bekommen alleinerziehende Eltern eine spezielle Unterstützung und/oder Hilfestellungen?** Die Herausforderungen für alle alleinerziehenden Eltern zu verallgemeinern, wäre zu kurz gegriffen. Einelternfamilien kämpfen genau so individuell mit ihren Herausforderungen, wie dies

**«Eltern von Kindern mit einer seltenen Krankheit sind die besten Experten und Expertinnen für ihr Kind – wir müssen sie noch viel mehr als diese anerkennen!»**

IRENE WEBER-HALLAUER

Patchworkfamilien oder Paar-Eltern-Familien tun. Deshalb versuchen wir mit jeder Familie individuelle Lösungen zu entwickeln. Genauso individuell sind die Unterstützung und die Hilfestellungen.

**Wie bekommt man den Wechsel zwischen Alltag und Spital in den Griff?**

Für Eltern mit einem kranken Kind gibt es nicht den normalen Alltag und den abnormalen Alltag mit Spital und Krankheit, sondern es gibt EINEN ganz neuen, Alltag, der ganz neu geordnet werden muss. Es geht nicht nur darum, das Neue in den Griff zu bekommen, sondern diesen neuen Alltag zu akzeptieren, Träume zu begraben und um den alten Alltag zu trauern. Ich möchte mir nicht anmassen, hier eine Antwort auf die Frage zu geben, wie das am besten gemacht werden soll.

**Was ist, wenn es auch noch gesunde Geschwister gibt?** Da gibt es organisatorische Fragen und die Frage nach den Unterstützungsmöglichkeiten, um die Betreuung zu sichern und andererseits die Frage wie Geschwisterkinder die Krankheit verstehen, miteinbezogen und unterstützt werden können mit der Situation umzugehen, sodass sie nicht zu kurz kommen. Beides muss im Blick behalten werden.

**Welches sind die häufigsten Fragen, welche Ihnen gestellt werden?**

Arbeitsrechtliche Fragen, z.B. wenn Fehlzeiten am Arbeitsplatz entstehen, Fragen zu versicherungsrechtlichen Ansprüchen, Fragen nach Entlastungs- und Unterstützungsangeboten und deren Finanzierung.

**Wie ergeht es Ihnen, wenn Sie solche Schicksale in Ihrem Alltag erleben?**

Das macht etwas mit mir – und das soll es auch. Wenn mich ein solches Schicksal nicht mehr berührt, bin ich nicht mehr im richtigen Job. Mir ist aber auch bewusst, dass ich niemals in vollem Umfang abschätzen kann, was der Umgang mit der Krankheit für das ganze Familiensystem bedeutet. Ich habe grössten Respekt vor dieser Aufgabe, der sich Eltern eines kranken Kindes stellen müssen.

**Welches ist Ihr persönlicher Wunsch an die Behörden, Eltern und an die Kinder?**

Am meisten beschäftigt mich wohl, dass Eltern sogar für klar bestehende Ansprüche kämpfen müssen und beim Beantragen von Ansprüchen oft einen Generalverdacht von ungerechtfertigtem Leistungsbezug verspüren. Ich wünschte mir von Verantwortlichen in Behörden und Kostenträgern, dass sie nur einige Stunden in die Rolle der betroffenen Eltern oder Kinder schlüpfen würden.

An die Eltern habe ich den Wunsch, dass Sie uns sagen, was Sie am meisten beschäftigt! Das sind oft ganz andere Dinge, als wir Fachpersonen

vermuten. Nur so können wir nach den für sie passenden Lösungen suchen oder versuchen diese zu schaffen.

Und den Kindern wünsche ich, dass sie ein Umfeld erleben, wo ihre Stärken, ihre Begabungen und ihre Besonderheiten gesehen werden und wo sie ihre Identität anhand derer entwickeln können und nicht anhand ihrer Krankheit.

INTERVIEW: CHRISTINA HATEBUR

## «ICH HABE GELEHRT, HILFE ANZUNEHMEN»

Beide Kinder von Mirco und Angelika leiden an der Merosin-negativen kongenitalen Muskeldystrophie. Für das Ehepaar eine riesige Belastung. Der zweifache Familienvater erzählt, wie wichtig es ist, füreinander da zu sein, um den herausfordernden Alltag zu bewältigen. Und findet, dass ein Krach zwischendurch gut tut, um Spannungen abzubauen.





Die Familie ist gerade aus den Ferien zurück. Sie war mit dem Wohnwagen im Schwarzwald. Julian (5) und Milena (7) sitzen auf dem Sofa zuhause und spielen mit Barbie-Puppe und -Pferd. Dem Mädchen hat es gefallen im Urlaub. «Aber am schönsten ist es daheim», bekundet sie und mustert den Gast kurz, bevor sie sich wieder ins Spiel vertieft. Mama Angelika bügelt einen Riesenberg Wäsche. Dass die beiden Kinder Korsett und Beinschienen tragen, sieht die Besucherin erst auf den zweiten Blick. Ohne die Stützen könnten sie sich wegen der starken Skoliose (Verkrümmung der Wirbelsäule), als Folge ihrer Krankheit Merosin-negativen kongenitalen Muskeldystrophie nicht aufrecht halten. «Die Wahrscheinlichkeit, dass gleich zwei Kinder denselben Gendefekt haben, ist etwa so gross, wie ein Sechser im Lotto zu haben», meint Vater Mirco. Dem aussergewöhnlichen Schicksal dieser Familie war schon im ersten KMSK-Wissensbuch «Seltene Krankheiten» ein Kapitel gewidmet. Wie ist es den beiden Sprösslingen inzwischen ergangen? «Bei Milena hat sich die Skoliose durch

das Korsett leider etwas verschlimmert, weil es die gesamte Arbeit ihrer Muskulatur übernimmt», findet Mirco und bäugt seine Tochter kritisch: «Vor einem Jahr sass sie aufrechter als heute.» Seit einiger Zeit leidet das Mädchen zudem unter epileptischen Anfällen und muss dagegen Medikamente nehmen. Positiv sei hingegen, dass Milena etwas zugenommen habe. Starkes Untergewicht ist neben der fehlenden Körperspannung eine weitere typische Begleiterscheinung der Merosin-negativen kongenitalen Muskeldystrophie. Julian ist schwerer von der Krankheit betroffen als seine Schwester. Er ist so zart wie ein kleiner Vogel. «Wenn irgendwo ein Infekt in der Luft ist, steckt der Bub sich sofort an. Dann nimmt er noch mehr ab, weil überhaupt kein Fett an ihm dran ist, leider vor allem an Muskelmasse. Deshalb bekommt er jetzt Flüssignahrung durch eine Magensonde», erzählt Angelika. Julian zeigt den Besuch unbekümmert den Button mit der Austauschsonde auf seinem Bauch und erzählt, wie Mama ihm die zusätzliche Nährstoffe verabreicht. Für ihn ist das mittlerweile ganz normaler Alltag.

## **«Unsere Kinder mussten schon so viel mitmachen und geben auch nicht einfach auf.»**

MIRCO, VATER VON MILENA UND JULIAN

### **Zwischendurch gibt's auch ein Machtwort**

Es ist bewundernswert, wie offen die Eltern mit der Krankheit ihrer Kinder umgehen. Die zwei Kleinen sind Schlitzohren. Manchmal muss Vater Mirco ein Machtwort sprechen, wenn sie allzu übermütig werden. Oder sich mit ihren Elektrorollstühlen, auf die beide angewiesen sind, ein Rennen durch den Gang liefern. «Es muss auch mal Ruhe sein zwischendurch. Die Zwei wissen ganz genau, wenn sie es zu bunt treiben. Geistig sind sie ja voll da und nur körperlich nicht so fit wie andere Kinder», meint der Familienmann bestimmt. Milena erweist sich als äusserst lebhaft. Sie besucht die normale Primarschule, legt den rund 5-minütigen Weg mit ihrem Elektrorollstuhl selbstständig zurück. «Wenn sie mit ihren Kolleginnen Fussball spielt, steht sie am liebsten im Goal und macht der Gegenmannschaft das Leben schwer», erzählt Mama Angelika und alle lachen.

### **Viele machen es sich zu einfach**

Mirco arbeitet als Test Engineer in einer Firma für Heizungsregler. Gerade hat er ein dreijähriges Nachdiplomstudium zum Systemtechniker FH abgeschlossen. Der 39-Jährige hat Biss und Ausdauer. Trotzdem sagt er: «Es ist nicht immer einfach, wenn ich im Geschäft den ganzen Tag hart arbeite und zuhause sofort in den familiären Stress hineingepresst werde. Fünf Minuten runterfahren ist bei unserem Nachwuchs praktisch unmöglich.» Er habe als Mann mit zwei unheilbar kranken Kindern vor allem

eines gelernt: Hilfe anzunehmen. «Jeder, der das Gefühl hat, eine solche Situation alleine meistern zu können, überschätzt sich gewaltig.» Dass dann der eine oder andere überforderte Vater irgendwann den Kopf in den Sand steckt und sich aus dem Staub macht, kann sich Mirco schon vorstellen. In Ordnung findet er es aber nicht: «Die Kindesmutter kann ja auch nicht einfach fliehen.» Für ihn kommt ein solches Verhalten überhaupt nicht in Frage. «Ich habe gelernt, die Dinge so anzunehmen, wie sie sind. Und ziehe mit meiner Frau am gleichen Strang.» Zu Hilfe kommt ihm dabei sein Pragmatismus. Zudem ist er ein unerschütterlicher Optimist. «Schon meine Mutter sagte mir immer, dass man jeder Situation etwas Positives abgewinnen kann; auch wenn sie noch so schwierig ist.» Er ist überzeugt: «Heutzutage machen es sich viele Menschen zu einfach und streichen die Segel, sobald es Probleme gibt. Diese Einstellung habe ich nicht. Wir stehen alles gemeinsam durch.» Vorbild sind ihm seine eigenen Sprösslinge: «Die mussten schon so viel mitmachen und geben auch nicht einfach auf.»

#### Mit den Kindern so viel wie möglich erreichen

Weil Julian sich im Bett nicht alleine drehen kann, ruft er seine Eltern, die dann abwechselungsweise aufstehen und ihn umlagern. Seit er nach einem Infekt auf der Intensivstation intubiert werden musste, weil er den zähen Schleim nicht mehr abhusten konnte, trägt er zum Schlafen eine CPAP-Maske, die die Atmung unterstützt. Zudem muss er zweimal täglich inhalieren. Die vielen unruhigen Nächte gehen ganz schön an die Substanz. «Oft braucht es nur wenig – und wir explodieren. Dann haben wir einen ausgewachsenen Krach und können richtig laut werden», erzählt das

Ehepaar und findet: «Ab und zu streiten, ist wichtig. Sonst staut sich viel zu viel negative Energie an.» Wenn ein Elternteil mal erschöpft ist, springt der andere für ihn ein. «Kürzlich sagte mir Angie, dass sie dringend eine Verschnaufpause braucht und am Samstag ausschlafen möchte. Für mich war das völlig Okay. Damit sie Ruhe hatte, schnappte ich die Kinder und ging zwei Stunden mit ihnen spazieren.» Er selber machte vor einigen Jahren sogar ein 7-tägiges Time-out und reiste nach Schweden. «Eigentlich hat mich meine Frau geschickt», sagt Mirco und schmunzelt. Dann wird er wieder ernst. «Die Woche hat mir wahnsinnig gut getan. Ich würde so etwas sofort wieder machen. Priorität hat es jedoch nicht. Mein persönliches Ziel ist es, dass wir gemeinsam so viel wie möglich mit unseren Kindern erreichen können.»

#### Mit dem Wohnwagen nach Norden fahren

Im Gegensatz zu Milena, die voll in den normalen Schulunterricht integriert ist, wird Julian teilintegriert. Er absolviert künftig eine gewisse Anzahl Stunden in der Primarschule in Igis und ein Teilpensum im Schulheim Chur für Kinder und Jugendliche mit unterschiedlichen Behinderungen und Entwicklungsstörungen. Dort wird er mit einem Spezialtransport jeweils hingebacht und wieder abgeholt. Das gibt Mama Angelika etwas Zeit für sich. Die Familie hat durchaus noch Pläne: «In unserem Wohnwagen können wir alle medizinischen Geräte, die wir brauchen mitnehmen und fühlen uns trotzdem frei. Wir träumen davon, nach Holland oder an die Nordsee zu fahren», erzählt Mirco. Wenn die zwei von der Zukunft sprechen, gehen sie auch mit dem schwierigen Thema Kindstod relativ offen um. «Wir müssen uns damit auseinandersetzen», meint das Paar,



«man hat uns vorausgesagt, dass die maximale Lebenserwartung eines von der Merosin-negativen kongenitalen Muskeldystrophie Betroffenen rund 30 Jahre sei. Aber das ist bloss eine Schätzung. Es gibt viel zu wenig Vergleichsmöglichkeiten.» Viel Schönes habe die Familie gemeinsam erleben dürfen. «Vor drei Jahren meldete uns ein Freund bei «Happy Day» an und wir konnten für eine Woche nach Kreta fliegen», erzählt Angelika. Ihre Augen strahlen, wenn sie daran denkt. Oder an den Ausflug in den Europapark Rust, der vom Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten organisiert wurde. Ihr enger Zusammenhalt gibt Angelika und Mirco die Kraft, das familiäre Schicksal zu meistern. Dazu gehört auch immer eine Prise Humor. «Der ist enorm wichtig in einem Alltag wie dem unsrigen», sind sich die beiden einig.

TEXT: URSULA BURGHERR  
FOTOS: KRISTINA MATANOVIC



## KRANKHEIT

Die Merosin-Negative Kongenitale Muskeldystrophie ist eine Gen-Erkrankung, bei der sich weniger Muskeln als bei «normalen» Menschen aufbauen. Die Körper von Milena und Julian produzieren zu wenig Eiweiss. Für die Eltern ist die Erkrankung wie eine «Black-box». Die Krankheit verläuft bei jedem anders, so wie auch bei Milena und Julian. Beide sind aber sehr anfällig für Infekte. Julian sogar noch etwas mehr, was zur Folge hat, dass er öfters hospitalisiert werden muss. Auch hat er mehr Mühe mit Essen, hingegen spricht er besser als Milena.

## SYMPTOME

- von Geburt an bestehende Muskelhypotonie
- verzögerte motorische Entwicklung



## «MÄNNER GEHEN ANDERS MIT BELASTUNGEN UM ALS FRAUEN.»

Nachwuchs kann eine Beziehung festigen oder auf die Probe stellen. Prof. Dr. Dominik Schöbi, Direktor Departement für Psychologie am Institut für Familienforschung und -beratung an der Universität Freiburg erzählt, warum die einen Väter durchhalten, und andere die Flucht ergreifen, wenn es kriselt.



Prof. Dr. Dominik Schöbi  
Departement für Psychologie,  
Philosophische Fakultät  
Universität Freiburg

**Herr Prof. Schöbi, immer wieder ist in Partnerschaften das Phänomen zu beobachten: Sind die Kinder einmal da, ist die Liebe weg. Woran liegt das?** Niemand weiss, was mit der Geburt auf einen zukommt. Plötzlich wird das ganze Leben vom Nachwuchs bestimmt. Das ist ein ernst zu nehmender Stressfaktor für die frischgebackenen Eltern. Studien belegen, dass enorm viele Partnerschaften durch eine Periode der Neufindung gehen, wenn das Kind erst mal da ist. Die einen werden gefestigt. Andere Paarbeziehungen leiden enorm darunter. Im schlimmsten Fall kommt es sogar zur Trennung. Bei Eltern mit Sprösslingen, die eine seltene Krankheit haben, ist die Belastung natürlich noch um ein Vielfaches grösser.

**Wer tut sich schwerer mit der neuen Situation: Mann oder Frau?** Im Prinzip können sich beide Elternteile schwer damit tun. Studien zeigen jedoch, dass tendenziell eher der Mann dazu neigt, die Familie zu verlassen, als die Frau. Diese Entscheidung trifft er jedoch selten alleine. Es ist das tragische Ende eines Prozesses, der durch ständige Konflikte und Belastungen in der Partnerschaft entstand.

**Warum können Kinder die Liebe derart ins Wanken bringen?** Dafür gibt es viele Gründe. Ohne Kinder geniessen Mann und Frau die totale

Freiheit und sehen einer Zukunft mit vielen Möglichkeiten entgegen. Mit der Geburt von Kindern geraten die Eltern von einem Moment zum anderen in eine völlig neue Situation. Das Baby zieht alle Aufmerksamkeit auf sich. Und die braucht es auch. Partnerschaftliche Rituale, die vorher fest zum Alltag gehörten, leiden darunter. Die frischgebackenen Eltern müssen völlig neue Rollen übernehmen. Bei einem gesunden Kind ist nach einigen Jahren ein Ende abzusehen, bei einem kranken Kind aber nicht. Ausserdem kann man bei gesundem Nachwuchs auf Erfahrungen aus der eigenen Kindheit zurückgreifen. Eltern, deren Sprösslinge unter einer seltenen Krankheit leiden, fehlen diese Erfahrungswerte total. Sie haben keine Kontrolle über die Entwicklung des Kindes. Und damit auch nicht mehr über ihr eigenes Leben.

**Warum reagieren Männer und Frauen so unterschiedlich?** Gerade in Stressphasen – und auch das begründen Studien – nehmen die Partner ein konservativeres Rollenbild ein, als sie es vorher getan haben. Frauen tendieren dazu, mehr in ihrer mütterlichen Rolle aufzugehen und kümmern sich um den Nachwuchs. Der Mann fühlt sich primär dafür zuständig, die Familie nach aussen zu vertreten und arbeiten zu gehen. Seine Rolle als Ernährer steht im Zentrum. Er investiert möglichst

## «Flucht ist ein extremer Bewältigungsversuch in Konfliktsituationen.»

PROF. DR. DOMINIK SCHÖBI

viel in seinen Beruf. Dadurch hat er natürlich auch die Chance, allfälligen belastenden Situationen zuhause zu entfliehen. Es fällt dem Mann oft wesentlich leichter, mit seiner Arbeit einen sinnvollen Beitrag zum Familienleben zu leisten als zuhause. Dort fühlt er sich unter Umständen inkompetent, weil er nicht von Anfang an eine gleichwertige Rolle in der Kinderbetreuung hatte wie die Kindsmutter.

**Sind Männer konfliktscheuer als Frauen, die – gerade im Fall eines erkrankten Kindes – auf die Zähne beissen und durchhalten?** Ich glaube, dass Männer durchschnittlich anders mit Belastungen umgehen als Frauen. Wenn ein Problem nicht direkt lösbar ist, fühlen sie sich ohnmächtig oder inkompetent. Dann neigen sie zum Rückzug bzw. zur Flucht. Frauen tendieren mehr dazu, sich zu vernetzen. Sie holen sich Hilfe und pflegen ihre Beziehungen, um mit der Situation besser umgehen zu können.

**Haben Sie als Psychologin schon selber Familien und Paare mit unheilbar kranken Kindern betreut? Wo lagen die grössten Probleme?** Männer, die bereit waren in die Beratung zu kommen, äusserten oft, dass sie sich in der vorhandenen Familiensituation inkompetent und unnütz fühlten. Besonders, was die Kinderbetreuung angeht. Ich habe auch Fälle erlebt, in denen die Frau

eine sogenannte «Gatekeeper»-Rolle einnahm. Egal, was der Mann machte, er bekam konstant die Rückmeldung, es sei nicht gut genug oder falsch. Das ist in der Erziehung von Kindern ein grosses Problem für frischgebackene Väter, die nicht von Anfang an als aktiver Part an der Kinderbetreuung teilnahmen und sich später versuchen einzuklinken.

**Haben Sie in Ihrer Beratung auch Männer erlebt, die die Flucht ergriffen?** Flucht ist ein extremer Bewältigungsversuch in Konfliktsituationen. Aber ich kann nicht sagen, dass sie häufig vorkommt. Zahlen existieren dazu keine.

**Gibt es Forschungsergebnisse dazu, warum Frauen leidensbereiter und durchhaltewilliger sind als Männer?** Nein. Die Forschung bestätigt aber, dass sich Mütter ihrem Nachwuchs gegenüber mehr verpflichtet fühlen als Männer. Der Grund dafür ist tief in der Evolutionsgeschichte der Menschheit verankert. Die Rolle des Mannes war in erster Linie die, den Nachwuchs zu zeugen. Die Aufgabe der Frau bestand darin, zu sorgen, dass er überlebte. Bis heute verurteilt die Gesellschaft einen Mann, der die Familie verlässt, nicht so stark wie eine Frau. Für sie ist es sozusagen ihr sozialer Tod.

**Es gibt aber Gott sei Dank immer noch Männer, die durchhalten und**

**mit ihrer Familie an einem Strang ziehen. Was unterscheidet Männer, die dran bleiben, von jenen, die Konfliktsituationen vermeiden?** Zum einen gibt es Männer, die mehr feminine Eigenschaften haben als andere. Und zum anderen Väter, die von Geburt an die Verantwortung für das Kind mittragen und mit den Müttern als gleichberechtigtes Team funktionieren. Ein Paar, das sich vertraut und beidseitig damit einverstanden ist, dass in gewissen Situationen einer für beide Entscheidungen trifft, kann belastende Situationen besser bewältigen. Keiner fühlt sich alleine gelassen. Im Gegensatz dazu, stehen dann eben die Männer, die es nie geschafft oder von Anfang an vermieden haben, mit der Frau als Elternteam das Kind zu betreuen und an einem Strang zu ziehen.

INTERVIEW: URSULA BURGHERR

# TROTZ UNHEILBAR KRANKEM KIND: REICHT DIE KRAFT FÜR EIN GESCHWISTER?

Elin kommt mit einem sehr seltenen Gendefekt zur Welt. Heilung gibt es keine. Trotz ihrem pflegebedürftigen Kleinkind und seiner gesunden, um zwei Jahre älteren Schwester, wünschen sich die Eltern noch ein weiteres Kind. Unverantwortliche Selbstüberschätzung oder heilende Selbstverwirklichung? Ein Besuch bei der fünfköpfigen Familie.





Der Mittagsschlaf ist vorbei. Elin sitzt hellwach in ihrem blauen Hochstuhl am hölzernen Esstisch in der Stube und blinzelt in die Frühlingssonne. Sie trommelt mit ihren kleinen Fäusten auf den Tisch. Ihre blauen Augen blitzen, sie schüttelt die kurzen dunkelblonden Haare, gurrts vor sich hin und lacht. Daneben isst ihr kleiner Bruder Erik genussvoll ein Stück Erdbeertorte. Die grosse Schwester Lennja stürmt gerade durch die Balkontür vom nahen Spielplatz herein. Mama Miriam und Papa Stefan sitzen unterdessen mit einer Tasse Kaffee entspannt mit am Tisch. Ein Samstagnachmittagszenario, wie es wohl in den meisten Familien vorkommt. Nur ist bei dieser Familie fast nichts, wie in den meisten Familien.

Elin kommt am 8. Oktober 2013 mit «dup 2p25.1-p22.3» zur Welt. Was auf den ersten Blick, an eine exotische Koordinaten-Kombination erinnert, ist in Realität ein höchst seltener Gendefekt. Auf dem kurzen Arm des zweiten Chromosoms sind mehrere Gene dreifach vorhanden. Das bedeutet, Elins geistige und körperliche Entwicklung ist schwer beeinträchtigt. Elin leidet zum Beispiel an muskulärer Hypotonie. Aufgrund der Muskelschwäche kann sie noch nicht laufen. Zusätzlich machen Augenprobleme und eine Autismus-Spektrum-Störung unklar, in wie weit sie ihre Umwelt wahrnimmt. Ihre verbale Kommunikation ist auf wenige Silben beschränkt – Mama, Papa und die Laute von einigen Tieren. Feste Nahrung verweigert die Fünfeinhalbjährige und ernährt sich von hochkalorischen Shakes aus dem Schoppen. Ärzte schätzen Elins momentanen Entwicklungsstand auf den eines 1,5 Jahre alten Kleinkindes. Wie sie sich in Zukunft entwickelt, steht in den

**«Klar habe ich Angst,  
dass neben Elin eines der  
Kinder ernsthaft krank wird.  
Und ich weiss, dass es kaum  
möglich wäre, diese Situa-  
tion zu stemmen.»**

MIRIAM, MUTTER VON ELIN

Sternen. Informationen zum Verlauf der Krankheit, erprobte Therapien oder Elins Lebenserwartung fehlen gänzlich. Laut den Daten des globalen Netzwerkes «rarechromo.org» ist weltweit nur ein Mädchen in den USA bekannt, das am gleichen Gendefekt leidet.

«Wir haben uns nie mit dem Gedanken an ein behindertes oder krankes Kind beschäftigt. Schwangerschaft, Geburt und auch die ersten zwei Monate mit Elin zeigten keine klaren Anzeichen für eine Behinderung. Klar, war sie klein, schielte, hatte Mühe beim Trinken und ihre Gesichtszüge waren rückblickend wohl ein wenig «lustig» – doch es gibt Säuglinge, die sehen ähnlich aus, weisen vergleichbare Verhaltensweisen auf und sind trotzdem kerngesund,» sagt Mama Miriam. Erste Tests zeigen, dass Elin organisch vollkommen gesund ist. Ihr Hirn weist keine strukturellen Auffälligkeiten auf. Doch Elins Entwicklung zeigt immer mehr klare Defizite auf. Sie kann den Kopf nicht selber halten, sich nicht drehen oder mit Augen einen Gegenstand fixieren. Klarheit was mit dem kleinen Baby nicht stimmt, liefert rund 13 Monate nach der Geburt ein Gentest. «Auf der einen Seite ist man dankbar, endlich zu wissen, was nicht stimmt. Auf der anderen Seite bedeutet eine solche Diagnose, sich von dem letzten Funken Hoffnung, dass alles noch gut wird, endgültig zu verabschieden», erinnert sich Papa Stefan.

Doch sich von «der Hoffnung verabschieden», steht bei der Familie nicht etwa für «aufgeben». Im Gegenteil: Mit intensiver Physiotherapie schafft es Elin ihren Muskelaufbau zu optimieren, lernt krabbeln und sitzen. Im Wasser schafft sie es sogar, aufrecht zu gehen. Miriam vertieft sich in Fachliteratur, bildet sich weiter, knüpft Kontakte mit anderen betroffenen Eltern und Organisationen, kämpft bis vor Gericht für ihre Rechte und wird zur führenden «Expertin im Fall Elin». «Eine so intensive und engmaschige Betreuung, birgt aber auch das Risiko, dass immer das kranke Kind im Mittelpunkt steht – egal wann und wo. Eine Situation, von der kaum jemand profitiert – weder Elin noch ihre ältere Schwester Lennja oder wir als Paar und Familie,» analysiert Mama Miriam. «Für uns war vor Elins Geburt immer klar, dass wir eine grosse Familie möchten. Und trotz der Krankheit von Elin erschien mir ein weiteres Kind als Chance für uns alle: ein gesundes Geschwister für die zwei Mädchen und für uns gemeinsam eine neue Familieneinheit, die nicht nur auf die Krankheit von Elin abgestimmt ist,» erinnert sich die 39-Jährige.

**Wie Zwillinge –  
trotz dreier Jahre Altersunterschied**

Für beide Elternteile steht jedoch fest, dass die Familie ein weiteres Kind mit einem Handicap nicht tragen könnte. Miriam und Stefan machen einen Gentest, um mögliche vererbte Krankheiten zu erkennen. Das Resultat beruhigt: Das Risiko ist minim. Elins Gendefekt ist nicht «vererbt», sondern eine «Laune der Natur». Die Gefahr einer gleichen Genmutation ist verschwindend klein und der Wunsch nach einem Baby immer grösser. Drei Jahre nach Elin kommt Erik gesund zur Welt. 2980 Gramm schwer gibt er der Familie nicht nur ein neues Gleichgewicht, sondern auch ein Teil der verlorenen Leichtigkeit zurück.

«Die Geburt von Erik und die erste Zeit mit ihm als Baby taten mir psychisch unglaublich gut. Erkennen, dass alles problemlos und entspannt verlaufen kann, hatte eine heilende und versöhnliche Wirkung auf mich», erinnert sich Miriam. Mit Elin waren die Eltern immer noch im Babymodus. Wickeln und Füttern bestimmten den Tagesablauf: Säugling Erik passte perfekt in diese Phase und zu seiner grossen Schwester Elin. Der Altersunterschied von drei Jahren war kaum spürbar. Anfangs waren die zwei wie Zwillinge, lagen nebeneinander auf der Krabbeldecke, lernten mit und voneinander. Elin und ihre Handicaps standen auf einmal nicht mehr unter dauernder Beobachtung und Sorge. Mit Erik nahm ein oft abhandengekommene Alltagsnormalität wieder Überhand. Doch während Elin sich kaum weiterentwickelte, machte der heute Zweieinhalbjährige riesige Sprünge – entdeckte die Umgebung, schliesst Freundschaften, erkundet seine Grenzen – und lässt Elin entwicklungsstechnisch hinter sich zurück. Verbunden sind die beiden jedoch immer noch auf eine ganz besondere Art. Elin und Erik begegnen sich mit unglaublicher Herzlichkeit und Vertrautheit.

Auch für die siebenjährige Lennja – die oft auf Elin und ihre Bedürfnisse Rücksicht nehmen muss – ist Erik eine wichtige Bezugsperson: Zum Spielen, Teilen, Lachen aber auch Streiten. Sie nimmt ihn mit auf den Spielplatz; er gibt ihr ein Stück von seiner Erdbeertorte. Alles soziale Interaktionen, die mit Elin nur beschränkt möglich sind. «Uns ist klar, dass Lennja nicht den Alltag einer «normaler» Siebenjährigen hat,» sagt Papa Stefan. «Unternehmen wir alle gemeinsam etwas, ist

der Radius ungemein klein. Elin trinkt nur im Liegen, in Ruhe an einem Ort, den sie kennt. Das heisst nach spätestens 2,5 Stunden müssen wir wieder Zuhause sein. Für Lennja – die gerne unterwegs ist, reitet und schwimmt – sind dies grosse Einschränkungen», ist sich der 39-Jährige im Klaren. Um allen drei Kindern gerecht zu werden, braucht es Kompromisse, aber auch für jeden seine Insel: Zeit, die man ohne Einschränkung gestalten kann: Reiten alleine mit Papa, ein Spielplatzbesuch nur mit Mama oder einen «Urlaubstag» für die Eltern – für einmal ohne Kinder. Miriam und Stefan teilen sich die Betreuung ihrer Kinder auf. Beide arbeiten Teilzeit. Zur Arbeitswoche der beiden gehört jeweils ein freier Morgen, den jeder nach seinem Bedürfnis nutzen kann.

Zu sich selbst Sorge tragen ist zentral, denn der Alltag zerzt. «Vor allem die Winter sind schwer. Elin ist dann oft alle zwei bis drei Wochen krank. Planen ist kaum möglich. Ein einfacher Atemwegsinfekt kann schnell zu einem längeren Spitalaufenthalt führen», erzählt Mama Miriam. Die schon begrenzten Bewegungsradien der Familie schrumpfen dahin. Ein Gefühl der Isolation macht sich breit. «Seit Elin auf der Welt ist, mag ich die Frage: «Und was habt ihr am Wochenende gemacht?» nicht mehr hören», gesteht Stefan. «Mir wird dann bewusst, wie unser so gewohnter Alltag für die Mehrheit der Leute da draussen unvorstellbar bleibt.»

**Darüber reden,  
sich Hilfe holen und sich nicht verstecken**

Seit vergangenem Herbst geht Lennja in eine Tagesschule, Elin ist im heilpädagogischen Kindergarten und Erik wird manchmal von den Grosseltern oder in einer Krippe betreut. Für die Eltern gibt diese Betreuungsstruktur mehr Zeit zum Atmen, Geschehenes zu verarbeiten, aber auch um sich Gedanken über die Zukunft zu machen. «Klar habe ich Angst, dass neben Elin eines der anderen Kinder ernsthaft krank wird. Und ich weiss, dass es kaum möglich wäre, diese Situation zu stemmen», erklärt Miriam nüchtern. Und auch die Zukunft fühlt sich manchmal schwer an. Wie meistern wir die Situation, wenn Elin grösser und schwerer wird? Werden wir sie je ziehen lassen können? Diesen Ängsten stellt sich Miriam bewusst und nimmt professionelle Hilfe in Anspruch. «Vergleicht man unsere Familiensituation mit einem Glas Wasser, sind wir immer kurz vor dem



Überlaufen. Es braucht nicht viel und alles «überbordert», umschreibt die dreifache Mutter ihre Situation. Was dagegen hilft? «Sich Hilfe holen, darüber reden, sich mit Gleichgesinnten zusammenschließen, die eigenen Ängste mitteilen, sich nicht verstecken, Lösungen suchen, die für einen selbst und die Familie stimmen.»

Für Elin stimmt nun nicht mehr. Sie hat aufgehört mit den kleinen Fäusten auf den Holztisch zu schlagen und schaut um sich. Blitzschnell greift sie sich Eriks Teller mit den Tortenresten und schmeißt ihn auf den Boden, als möchte sie sagen: Stopp jetzt! Denn ihre zwei Geschwister sind schon draussen auf dem Spielplatz – und genau dort möchte sie auch hin! Ein Samstagnachmittagszenario, wie es wohl in den meisten Familien vorkommt.

TEXT: CHRISTA WÜTHRICH  
FOTOS: BEA ZEIDLER-VON WERDT



### KRANKHEIT

dup 2p25.1-p22.3, auch «partielle Trisomie 2p» genannt, ist ein sehr seltener Gendefekt. Elin leidet an muskulärer Hypotonie, einer Autismus-Spektrum-Störung, Schwierigkeiten mit der Nahrungsaufnahme, Augenproblemen, so wie einer ausgeprägten geistigen und körperlichen Entwicklungsverzögerung.



## «KRANK ODER NICHT? IM EINZELFALL HELFEN AUCH STATISTIKEN NICHTS»

Dr. med. Agnes Genewein ist Spezialärztin Neonatologie im Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB). Die Kinderärztin ist Projektleiterin des Netzwerks Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz, so wie Geschäftsführerin von AllKidS (Allianz Kinderspitäler der Schweiz). Als Ärztin betreut sie Kinder mit seltenen Krankheiten und ihre Familien.



Dr. med. Agnes Genewein  
Spezialärztin Neonatologie,  
Universitäts-Kinderspital beider  
Basel (UKBB), Vorstandsmitglied  
Förderverein für Kinder mit  
seltenen Krankheiten

**Sie betreuen Kinder mit seltenen Krankheiten und deren Eltern. Wie sieht eine solche Betreuung aus?**

Spontan kommt niemand zu uns. Entweder sind es pränatale Überweisungen durch behandelnde Gynäkologen, wenn in der Schwangerschaft eine Fehlbildung festgestellt wurde. Ein interdisziplinäres Team aus Fachärzten und Ärztinnen betreut in diesem Fall die werdenden Eltern. In den anderen Fällen sind es Neugeborene, bei denen erst nach der Geburt Auffälligkeiten festgestellt wurden. Die Kinder werden medizinisch betreut und abgeklärt. Gleichzeitig werden die Eltern begleitet. Diese Betreuung endet nicht mit dem Spitalaufenthalt, sondern wird konstant weitergeführt. Eine Art Coaching, um Eltern ideal begleiten zu können.

**Ein Paar wünscht sich nun trotz einem Kind mit einem Handicap weiteren Nachwuchs. Wie oft werden sie in ihrem Alltag als Ärztin mit diesem Szenario konfrontiert?** Diese Fragestellung gehört zu unserem Berufsalltag, denn ein Neugeborenes mit einem angeborenen Leiden führt über kurz oder lang zur Frage nach der Vererbbarkeit der Krankheit. Wir haben quasi immer mindestens ein Kind auf unserer Neonatologie, auf die diese Fragestellung zutrifft und auch immer Eltern, die sich noch ein weiteres (gesundes) Kind wünschen. Viele Eltern schliessen von sich aus die Familienplanung ab. Denn ein Kind mit einer seltenen Krankheit, das nie

unabhängig und selbständig sein wird, verändert den Blickwinkel der Eltern auf das Leben radikal. Es ist eine lebenslange, riesige Aufgabe.

**Mit welchen Fragen kommen die betroffenen Eltern zu Ihnen? Wie wird sich das Kind entwickeln? Wie selbstständig wird es sein? Manche Eltern machen sich zu diesem Zeitpunkt schon Gedanken dazu, was passiert, wenn sie als Eltern mal nicht mehr sind. Und dann kommt natürlich rasch die Frage, wie gross die Wahrscheinlichkeit ist, dass ein weiteres Kind nochmals an dieser Krankheit leiden könnte. Wenn wir eine klare genetische Ursache festgestellt haben, können wir hier oft auch eine klare Antwort liefern. Allerdings hilft im Einzelfall keine Statistik, denn für die Betroffenen bedeutet es erkrankt oder nicht erkrankt. Viele Krankheiten führen aber zu unterschiedlichen Ausprägungen des Krankheitsbildes, wieder andere Krankheiten können wir aktuell keiner genetischen Ursache zuordnen. Dann bleiben viele Fragen der Eltern nach Wiederholungsrisiko, Entwicklungsprognose und Behandelbarkeit offen.**

**Was treibt Ihrer Meinung nach den Wunsch nach einem weiteren Kind an: Ist es heilende Selbstverwirklichung? Das Sehnen nach Normalität? Ein Verarbeitungsprozess? Oder ist es eher unverantwortliche Selbstüberschätzung? Jede Familie und jedes Elternpaar ist**

**«Wichtig ist zu wissen, dass ein behindertes oder krankes Kind oder auch ein Kind, das verstorben ist, für die Familie ein enormes Mass an emotionaler Belastung darstellt.»**

DR. MED. AGNES GENEWEIN

anders. Ein weiteres Kind kann eine heilende Wirkung haben. Manche Eltern möchten jedoch einfach ein «gesundes» Kind, um damit ein Stück Normalität zu erleben. Manche Eltern möchten ein Geschwisterchen für das kranke Kind, damit es immer eine Bezugsperson hat, auch wenn die Eltern einmal nicht mehr sind. Heute bestehen allerdings bei bekannten genetischen Krankheiten auch Möglichkeiten, früh in der Schwangerschaft kranke oder gesunde Merkmale zu erkennen. Dann stehen die Eltern erneut vor einer weiteren schwierigen Entscheidung – der Abtreibung. Niemand tut sich leicht damit.

**Wann und warum raten Sie von einem weiteren Kind ab?** Grundsätzlich beraten wir die Eltern, entscheiden müssen sie sich dann aber selber. Wir spielen nicht Richter über die Familienplanung. Aber es gibt natürlich genetische Konstellationen der Eltern, die die Wahrscheinlichkeit für ein krankes Kind extern erhöhen. Das legen wir den Eltern auch offen dar. Und dann kommt es auf die persönliche Risikobereitschaft an. Ich hatte einmal Eltern, die ein Kind an einer angeborenen Krankheit verloren hatten. Sie wollten das erste gesunde Kind aber nicht ohne Geschwisterkind aufwachsen lassen. Gleichzeitig kam für sie eine pränatale Diagnostik nicht in Frage, weil eine Abtreibung nicht in Frage kam. Für sie war die Wahrscheinlichkeit, dass zu 25% das

Kind auch an der gleichen Krankheit leiden könnte, nicht so gross, als dass sie es nicht noch einmal hätten versuchen wollen. Sie hatten Glück und bekamen ein gesundes Kind.

**Solche Beratungsgespräche sind ungemein emotional und persönlich. Wie gelingt es die Eltern fachlich einwandfrei zu informieren und gleichzeitig all den Hoffnungen und Ängsten Raum zu geben?** Eine gute Gesprächsführung ist entscheidend. Was die Fachpersonen sagen und was die Eltern verstehen, ist oft nicht das Gleiche. Es ist immens wichtig, sich die Zeit zu nehmen, um nachzufragen, wie die Eltern die vermittelten Informationen verstanden und aufgefasst haben – und entsprechend zu reagieren.

**Was ist das Risiko und wo liegen die Chancen, wenn eine Familie mit einem kranken Kind nochmals ein Baby bekommt?** Diese Frage kann nicht pauschal beantwortet werden. Wichtig ist zu wissen, dass ein behindertes oder krankes Kind oder auch ein Kind, das verstorben ist, für die Familie ein enormes Mass an emotionaler Belastung darstellt. Nicht alle sind dieser Belastung gleich gewachsen. Viele Familien bringt dies physisch und psychisch an ihre Grenzen. Leider haben wir in der Schweiz wenig Unterstützungsangebote. Oft hält die Paarbeziehung dieser Belastung nicht stand. Das ist irgendwie verständlich, wenngleich mich das jeweils sehr traurig macht.

Aber auf so einen Ausnahmezustand ist man als einzelner Mensch meist nicht gut vorbereitet und als Paar schon gar nicht – manche Paare wachsen auch enger zusammen.

**Was bedeutet «gesunder Familienzuwachs» fürs kranke Kind?** Es kommt darauf an, wie die Eltern damit umgehen. Meist profitieren die kranken Kinder von gesunden Geschwister in vielerlei Hinsicht. Kinder haben in der Regel einen sehr unkomplizierten Umgang mit ihren kranken Geschwister. Dadurch ist das kranke oder behinderte Kind immer Teil des ganzen Familiengeschehens. Häufiger kommen die Geschwisterkinder «zu kurz», bzw. müssen früh selbstständig werden, weil die Eltern für das kranke Kind mehr Zeit benötigen. Das ist nicht einfach schlimm, sondern es kann auch eine Chance für die gesunden Kinder sein. Sie werden unter Umständen robuster als ihre Altersgenossen. Aber es kommt schon sehr auf die Familiendynamik an. Auch das Gegenteil kann der Fall sein.

**Für ein weiteres Kind: Gibt es einen idealen Zeitpunkt? Altersabstand?** Nein. Aus meiner Sicht wäre es gut, wenn sich das Paar zuerst emotional wieder in eine ausgeglichene Stimmung bringt, bevor sie rasch ein weiteres Kind zeugen. Aber da mögen Betroffene auch anderer Meinung sein.

INTERVIEW: CHRISTA WÜTHRICH

## **«ICH BIN IN DIESE SITUATION HINEINGEBOREN WORDEN, WIR SCHAUEN ALLE FÜREINANDER.»**

Die Anfahrt zu Karin, Sigi, Alissa, Joceline und Nikolai gestaltet sich nicht ganz einfach. Sie führt durch verwinkelte Strässchen und Wege in den alten Teil einer Zürcher Seegemeinde und endet dort vor einem grossen Haus. An der Holztüre, die in einen wunderschönen, verspielten Garten führt, hängt ein Glöckchen: «Das klingelt, wenn Alissa versucht, die Türe zu öffnen, um alleine spazieren zu gehen – was natürlich nicht geht», sagt Karin mit einem breiten, herzlichen Lachen.





Dieses Lachen wird noch häufiger aufleuchten während des Besuchs bei der Familie von Alissa, die erst später zum Gespräch stossen wird: Alissa sei noch «am Schaffe», erklärt Sigi mit einem Augenzwinkern, sie sei in einer Institution und werde bald eintreffen. Überhaupt scheinen Fröhlichkeit und gute Laune das warm und freundlich eingerichtete, grosszügige Haus von Alissa und ihrer Familie zu durchströmen. Während des Besuchs wird oft herzlich gelacht und gescherzt. Kein einziges Mal schimmert durch, dass die Familie wegen ihres Schicksals hadert, sich immer wieder die Fragen stellen könnte: Warum? Warum wir? «Ja, tatsächlich, das stimmt», sagt Sigi, «das tun wir nicht. Wir sind zufrieden mit unserem Leben. Wir haben es schön, alle miteinander.»

Wenig später trifft die 20-jährige Alissa ein. Sofort ist die ganze Aufmerksamkeit auf die junge Frau gerichtet, die voller Energie ins Esszimmer stürmt und laut lacht. Joceline lässt ihre ältere Schwester keinen Moment aus den Augen. Vor allem als diese die Besucherin begrüsst, die Hand reicht und dann überraschend fest zudrückt, scheint Joceline dies erwartet zu haben. Sie reagiert sofort, löst sanft die Finger von Alissa und begleitet sie zu ihrer Mutter. Die beiden umarmen sich, dann geht Alissa weiter, nimmt Platz auf einem bequemen Lehnstuhl. Sie wird ganz ruhig, scheint sich zu entspannen.

## **«Es gibt keinen Weg zum Glück, das Glück ist der Weg.» (Buddha)**

KARIN, MUTTER VON ALISSA, JOCELINE UND NIKOLAI

Alissa hat eine seltene Krankheit, das Angelman-Syndrom. Das ist eine Genbesonderheit auf dem Chromosom 15 und hat zur Folge, dass die junge Frau weitestgehend auf Hilfe angewiesen ist: Sie kann nicht sprechen, sich nicht selber ankleiden, nicht ohne Begleitung draussen herumlaufen. Kurz: Sie braucht eine 24-Stunden-Betreuung.

Dabei schien auf den ersten Blick alles in Ordnung zu sein, als Alissa, das erste Kind von Karin und Sigi, vor 20 Jahren auf die Welt kam. Zwar bemerkten die Eltern bald einmal, dass das Baby sich langsamer entwickelte als andere Kleinkinder. Als es dann ums Laufen ging, zeigte Alissa einen eigenartigen Gang. «Wir dachten, dies sei die Folge einer Schwangerschaftsvergiftung», erinnert sich Karin, «oder eines Sauerstoffmangels während der Geburt.» Heute wissen sie es besser: Denn eigentlich war es schon früh offensichtlich: Kinder mit Angelman-Syndrom haben einen fröhlichen Gesichtsausdruck, lachen viel und strecken teils die Zunge vor. Sie bewegen sich eher steif und ruckartig und recken beim Gehen oft die Arme hoch. Deswegen wird das Angelman-Syndrom auch als Happy-Puppet-Syndrom – Marionetten-Syndrom bezeichnet. Doch damals waren die Eltern von Alissa nicht wirklich besorgt, denn alles in allem war Alissa ja ruhig und ein aussergewöhnlich fröhliches Kind. «Ich nahm sie jeweils mit ins Geschäft. Sie war ein richtiger Sonnenschein», ergänzt Sigi, «alle freuten sich, wenn sie dabei war.» Die Entwicklungsverzögerungen zeigten sich aber immer deutlicher. Als Joceline auf die Welt kam und bald fröhlich herumrannte, während Alissa sich immer noch zögerlich bewegte, wurde das Mädchen im Zürcher Kinderspital untersucht. Die Familie erhielt keine Diagnose.

Alissa war fünf, als sie einen ersten Epilepsie-Anfall hatte. Dem behandelnden Arzt waren schon vor dem Gentest die typischen Merkmale des Angelman-Syndroms aufgefallen, nach dem Test war die Diagnose denn auch eindeutig. «Wir waren im selben Moment traurig und froh, dass die Zeit der Ungewissheit vorbei war, dass wir endlich wussten, was mit Alissa los war», erinnert sich Karin. Gleichzeitig waren sie aber auch in tiefer Sorge: Karin erwartete ihr drittes Kind. Würde es auch vom Angelman-Syndrom betroffen sein? Joceline, die zwei Jahre jüngere Schwester von Alissa, war gesund zur Welt gekommen, aber wer konnte schon wissen, ob es auch ein weiteres Mal Klappen würde? Die Untersuchungen zeigten keine Auffälligkeiten, was die jungen Eltern sehr beruhigte.

Dann kam der Tag von Nikolais Geburt und damit das erste Mal, dass sein Vater Sigi einen «totalen Einbruch» hatte, wie er es rückblickend schildert. Was war geschehen? Nikolai wurde per Kaiserschnitt geholt. Was sein Papa und das Ärzteteam zu sehen kamen, konnten sie kaum glauben. Dem Baby fehlten der linke Unterarm und die Hand. «Ich dachte, ich spinne. Als Karin wissen wollte, ob alles in Ordnung sei, konnte ich eine ganze Weile nichts sagen», erinnert sich Sigi. Er war mit der Situation total überfordert. Alissas Diagnose, Nikolais Geburt – Sigi war am Anschlag. Karin und Sigi wissen heute nicht mehr wie sie die Situation damals verarbeiten konnten, aber einen starken Rückhalt in der Familie, Freunde und viele Gespräche darüber, trugen dazu bei.

Angehörige von Kindern mit einer schweren Krankheit, brauchen ein hohes Mass an Resilienz. «Ja», bestätigt Karin, «das ist das Wichtigste. Es braucht grosse innere Stärke, Geduld, Liebe und Humor.» Manche Situationen mit Alissa seien so absurd, dass es das Beste sei, darüber zu lachen. Sich zu ärgern oder auch zu schämen, weil andere Leute komisch schauen würden, das bringe gar nichts.

Auch Joceline scheint mit grosser innerer Kraft und Energie ausgestattet zu sein. Sie kümmert sich sehr um ihre Schwester, ist auch abends für sie da, wenn die Eltern mal weggehen – was allerdings sehr selten vorkommt. «Ich kenne es ja nicht anders», sagt die junge Frau, die kürzlich erfolgreich ihre KV-Lehre abgeschlossen hat, entspannt, «ich bin in diese Situation hineingeboren worden, wir schauen alle füreinander.» Sie habe schon früh Verantwortung für Alissa übernommen, das habe sie nie gestört, obwohl die Betreuung zuweilen eine grosse Herausforderung sei. Sie wechselt ihrer Schwester die Windeln, hilft beim Duschen, beruhigt sie, wenn sie nicht schlafen kann, begleitet sie die Treppe rauf und runter. Das

alles sei nicht wirklich schwierig, meint sie. Schwierig werde es, wenn Alissa sich selbst verletze, sich Nägel ausreisse, den Kopf an die Wand schlage. Da Angelman-Betroffene ein gestörtes Schmerzbewusstsein haben, könne dies immer wieder mal passieren. «Es tut mir selber weh, wenn ich das höre oder sehe, und ja, hin und wieder ist das wirklich sehr stressig», sagt sie offen. Joceline zuckt mit den Schultern: «Das ist einfach so. Es bringt nichts, dies zu hinterfragen.» Auch auf Nikolai, 14, hat Joceline früher aufgepasst, heute sei dies allerdings nicht mehr nötig: Nikolai könne alles selber machen, auch wenn ihm die linke Hand fehle, und er helfe erst noch bei der Betreuung von Alissa mit. Darüber will der Teenager allerdings nicht reden, viel lieber erzählt er, dass er alles auch könne, was seine Freunde tun: «Am liebsten bin ich natürlich am Gamen und Velofahren!» Sein Papa ergänzt: «Wir wollen uns von den Handicaps der Kinder nicht das Leben schwer machen lassen.» Natürlich gebe es immer wieder schwere, traurige, anstrengende und auch nervenzehrende Momente. «Davon lassen wir uns aber nicht runterziehen.» Und so war es für die Familie nichts als natürlich, dass Alissa seit kurzem auch auf Töff Touren mitkommt: Sigi, Karin und auch Joceline sind grosse Fans richtig schwerer Maschinen. Alissa fährt jeweils bei ihrem Vater mit, auf einem Spezialsitz. «Wir wussten ja nicht, wie sie reagieren würde», erzählt Karin, «aber dann hat sie die Arme ausgebreitet und so gestrahlt, sie hatte riesige Freude. Das war auch super für uns.»

Nach der Diagnose von Alissa und Nikolais Geburt, die eine weitere grosse Herausforderung für die Familie darstellte, begannen Karin und Sigi, sich intensiv mit dem Angelman-Syndrom auseinanderzusetzen. Es habe ihnen sehr geholfen zu wissen, dass sie nicht alleine sind, mit all den Fragen, den Sorgen, den Herausforderungen.



2013 gründete Melanie della Rossa den Angelman-Verein Schweiz. Karin war damals zusammen mit anderen Betroffenen als Gründungsmitglied mitbeteiligt. Dieser informiert, berät und unterstützt Eltern, Angehörige und Freunde von Menschen mit dem Angelman-Syndrom, fungiert als Anlaufstelle für betroffene Familien und interessierte Fachleute und fördert den Austausch zwischen Forschung, Praxis und betroffenen Familien.

Der regelmässige Austausch gebe allen ein Stück Sicherheit, sagen Sigi und Karin. Die beiden sind mit ihrer positiven, gelassenen Haltung gegenüber der Behinderung ihrer ältesten Tochter für andere betroffene Angehörige sicher sehr ermutigend: Die Motorradtouren, Ferien im Ausland, Eltern, die abends auch mal ausgehen, all dies zeigt anderen Familien, dass das Leben mit einem schwerbehinderten Kind trotz aller Herausforderungen Freude und Spass machen kann. «Wenn wir dies anderen vorleben können, dann würde uns dies wirklich sehr freuen», sagen Karin und Sigi. Dann schaut Karin auf die Uhr. «Wir müssen uns fertig machen», sagt sie. «Heute Abend gehen wir wiedermal aus.»

TEXT: CHRISTINE MAIER  
FOTOS: VLADYSLAVA OLKHOVSKA



### KRANKHEIT ALISSA

Beim Angelman-Syndrom handelt es sich um eine seltene angeborene Funktionsstörung mit einer körperlichen und geistigen Entwicklungsverzögerung.

#### SYMPTOME

- Verzögerung der geistigen und körperlichen Entwicklung
- Bewegungs- oder Gleichgewichtsstörungen
- Sehr häufiges und grundloses Lachen
- Leichte Erregbarkeit



### KRANKHEIT NIKOLAI

Nikolai ist von einer Dysmelie der linken Hand sowie einer Sprechapraxie, also einer Störung der sprechmotorischen Programmierungsprozesse, betroffen. Dabei handelt es sich um eine neurologisch bedingte, erworbene zerebrale Sprechstörung, meist verursacht durch Infarkte der linken mittleren Hirnarterie. Nikolai hat zudem einen allgemeinen Entwicklungsrückstand.



# GESCHWISTERKINDER HABEN OFT AUSGEPRÄGTE SOZIALKOMPETENZEN

In der Schweiz wachsen rund 260 000 Kinder mit Geschwistern auf, die chronisch krank oder behindert sind. Früher nannte man diese Kinder «Schattenkinder», weil man davon ausging, dass dies für sie vor allem belastend ist. Heute weiss man: Das Leben mit betroffenen Geschwistern kann sehr bereichernd sein. Deshalb spricht Psychotherapeutin Michèle Widler hier lieber von «Geschwisterkindern».



**Michèle Widler**  
Psychotherapeutin,  
Kompetenzzentrum Pediatric  
Palliative Care, Universitäts-  
Kinderspital Zürich

**Was macht es mit einer Familie, wenn ein Kind chronisch krank oder mit einer Behinderung geboren wird?** Es ist eine Ausnahmesituation, die alle Betroffenen erst einmal komplett überfordert. Die Belastungen, die auf eine Familie zukommen, ergeben sich aus der Erkrankung an sich, aber auch aus der Behandlung und deren Erfolgchancen. Das ganze Familiensystem ist betroffen.

**Wie gehen die betroffenen Familien mit dieser Höchstbelastung um?** Jede Familie findet ihren eigenen Weg. Das ist ein individueller Prozess. Wie gut dieser bewältigt werden kann, hängt von verschiedenen Faktoren ab. Wie gut kann diese Familie generell Probleme lösen, welche soziokulturellen Faktoren haben Einfluss? Wie flexibel ist die Familie, ihr Umfeld? Bekommen sie Unterstützung oder fühlen sie sich allein gelassen?

**Was bedeutet es für die Geschwisterkinder, einen kranken Bruder, eine behinderte Schwester zu haben?** Wenn das kranke Kind schon vor ihnen da war, wachsen Geschwisterkinder in diese Situation ganz selbstverständlich hinein. Es ist ihr Alltag, sie kennen es nicht anders. Für Kinder, deren krankes Geschwister nach ihnen geboren wurde, kann es schwieriger sein, da sie und ihre Familie eine grössere Anpassungsleistung machen müssen. Wie ein Geschwisterkind die Krankheit oder die Behinderung wahrnimmt,

hängt auch vom Schweregrad der Erkrankung ab und wie stark diese Auswirkung auf den Familienalltag hat. Sicher prägt die Erkrankung das Geschwisterkind – auch in einer positiven Art und Weise.

**Wie gehen diese Kinder mit diesen existentiellen Gefühlen der Erwachsenen um?** Den meisten machen diese Gefühle natürlich Angst, vor allem auch, wenn sie selbst diese Ängste um das erkrankte Geschwister haben. Es ist vor allem dann schwierig, wenn sie mit diesen Gefühlen alleine gelassen werden.

**Können die gesunden Kinder überhaupt verstehen, was da in ihrem Leben nun passiert?** Je nach Alter können sie es besser verstehen. Im Vorschulalter beispielsweise, befinden sich alle Kinder im sogenannten magischen Denken. Das heisst, sie können noch nicht die richtigen Schlüsse ziehen, stellen die Fantasie über die Realität. Das kann so weit gehen, dass sie sich schuldig fühlen, dass ihr Bruder, die Schwester krank sind.

**Warum?** Sie sind davon überzeugt, dass jemand krank geworden ist, weil sie etwas falsch gemacht haben. Wenn sie älter und reifer sind, können sie die Situation besser einordnen.

**Was brauchen die Geschwisterkinder von ihren Eltern?** Die Eltern dürfen ihren Kindern offen sagen, was pas-

## «Geschwisterkinder lieben ihre kranken Geschwister genauso, wie die gesunden Geschwister.»

MICHÈLE WIDLER

siert ist, dass ihre Geschwister sehr krank sind. Auch hier gilt, diese Informationen müssen dem Entwicklungsstand des gesunden Kindes angepasst werden. Auch andere Familienmitglieder, Ärzte, Psychologen, Pflegende oder Lehrer sollten dem Alter des Kindes entsprechend möglichst transparent und verständlich kommunizieren. Es ist für Kinder einfacher, mit der Situation umzugehen, wenn ihnen die Wahrheit gesagt wird. Sie spüren sofort, wenn etwas verheimlicht wird und ziehen dann ihre eigenen Schlüsse, die vielleicht ganz falsch sein können.

**Viele Eltern von kranken Kindern haben Schuldgefühle oder ein schlechtes Gewissen ihren gesunden Kindern gegenüber. Sie haben Angst, dass sie zu kurz kommen.** Ja, das ist tatsächlich so. Und manchmal kommen die gesunden Kinder auch tatsächlich zu kurz. Es ist normal, dass Eltern sich deswegen schlecht fühlen und Schuldgefühle haben. Wenn diese Gefühle stark vorhanden sind, ist es auch wichtig, dass Eltern Raum erhalten, um diese aussprechen zu dürfen.

**Was empfehlen Sie betroffenen Eltern?** Ich empfehle ihnen, ihren Kindern Räume zu ermöglichen, die sogenannten krankheitsfrei sind. Geschwisterkinder müssen Spass haben dürfen, spielen, herumtoben, einfach Kind sein dürfen. Sie haben die gleichen Bedürfnisse wie alle anderen Kinder: Sie wollen geliebt, gehört, gesehen werden. Sie brauchen verlässliche Beziehungen, verfügbare Bezugspersonen, Zeit für Hobbies, für ihre Freundinnen und Freunde. Für die gesunden Kin-

der ist es sehr schön, wenn es den Eltern gelingt, sich hin und wieder Zeit nur für sie zu nehmen.

**Und wenn ihre Eltern sehr unter Druck sind, die Pflege des kranken Kindes viel Zeit in Anspruch nimmt?** Es ist wichtig, dass die Eltern auch den gesunden Kindern gegenüber achtsam sein können. Dass sie sehen und spüren, wie es ihnen geht. Nicht nur die Eltern, auch andere erwachsene Bezugsperson, wie Lehrer, Trainee-rinnen, die Grosseltern können viel dazu beitragen, dass sich Kinder wohlfühlen. Sie merken dank ihrer Aussenperspektive manchmal sogar früher als die Eltern, wenn es den Geschwisterkindern nicht gut geht. Wenn sie zum Beispiel mit einem Mal still werden, sich zurückziehen oder opponieren, sich aggressiv verhalten.

**Was sollen sie tun, wenn ihnen das veränderte Verhalten von Geschwisterkindern auffällt?** Da kann es sich lohnen, professionelle Unterstützung holen. Wenn wir mit Geschwisterkindern arbeiten, schauen wir immer die ganze Familie an, um herauszufinden, wo die Belastung am grössten ist, wo es Risikofaktoren gibt, wie die Kinder und auch ihre Eltern entlastet werden können. Das ist in der Regel für die Familien sehr hilfreich. Wir können sie beispielsweise auch dabei unterstützen, andere Bewältigungsstrategien zu finden, sich mehr Hilfe zu holen, sich anders zu organisieren, damit der Druck kleiner und erträglicher werden kann – für alle Beteiligten.

**Welche Folgen kann das Aufwachsen mit einem kranken Geschwister für**

**Geschwisterkinder haben?** Das ist eine Frage, die ich so nicht beantworten kann. Man darf da nicht pauschalisieren, denn nicht jedes Problem eines Geschwisterkindes hängt mit seinem kranken Geschwister zusammen. Das muss individuell beurteilt werden. Ich möchte des Weiteren unbedingt darauf hinweisen, dass nicht alle Geschwisterkinder unter der Situation leiden. Einige bewältigen die Belastung besser als andere. Das hat meistens damit zu tun, wie die Eltern, das ganze Familiensystem damit umgeht.

**Wann sollte auf jeden Fall psychologische Hilfe beigezogen werden?** Wenn Verhaltensauffälligkeiten wie psychosomatische Symptome wie Schlafproblemen oder Bauch- und Kopfschmerzen. Aber auch wenn soziale oder schulische Probleme auftreten.

**Sie haben gesagt, dass nicht alle Geschwisterkinder unter der Situation leiden. Dies hat mir auch Joceline bestätigt. Sie ist die kleine Schwester von Alissa, die wir besuchen durften. Joceline hat sich unter anderem als reifer und verantwortungsbewusster eingeschätzt als ihre gleichaltrigen Kolleginnen und Kollegen. Sie sieht dies als Vorteil.** Das hören und sehen wir immer wieder. Geschwisterkinder haben tatsächlich oft ausgeprägte Sozialkompetenzen oder auch hohe Frustrationstoleranz. Sie empfinden ihren Bruder, die Schwester als Bereicherung, helfen mit bei der Betreuung. Sie lieben sie und sind gerne mit ihnen zusammen.

INTERVIEW: CHRISTINE MAIER

# ERIK GEHÖRT IN UNSERE FAMILIE – DAFÜR KÄMPFEN WIR JEDEN TAG

Antonio und Mery, die Eltern des schwerbehinderten Erik, führen einen fast absurden Kampf. Sie müssen dafür kämpfen, dass sie ihr Kind zu Hause betreuen dürfen. Nach Auffassung der Krankenkasse und der IV sollte Erik lieber dauerhaft in einer Behinderteneinrichtung untergebracht werden, anstatt, dass die Betreuung zu Hause ausreichend unterstützt wird.





Aufgeregt begrüsst mich die Chihuahua-Hündin Amira der Familie I. aus Schaffhausen. Der kleine Hund hat eine besondere Bedeutung für die fünfköpfige Familie, wie mir Mery, die Mama später erzählen wird. Amira wird nämlich nicht nur von den beiden 10- und 13-jährigen Töchtern heiss geliebt, sondern ist für Mery ein zuverlässiger Parameter, wie es ihrem Sohn Erik geht. «Wenn Amira schon morgens unruhig umher marschiert, weiss ich, dass es kein guter Tag wird für unseren Sohn. Ist die Chihuahua-Dame hingegen entspannt, bedeutet das: alles okay mit Erik». Gleichzeitig kündigte das Hündchen schon mehrmals frühzeitig einen epileptischen Anfall bei Erik an. «In der Hundeschule erklärte man uns, dass sich bei einem epileptischen Anfall die Hormonzusammenstellung im Blut verändert. Hunde können das riechen und entsprechend reagieren», erzählt mir Mery.

#### Betreuung zu Hause wird nicht bezahlt

Der 8-jährige Erik ist an diesem Tag nicht zu Hause. Er lebt seit seinem dritten Lebensjahr in einer Behinderteneinrichtung in Thusis, knapp zweieinhalb Stunden vom Wohnort der Familie I. entfernt. «Wir haben uns nach verschiedenen Einrichtungen umgeschaut, diese war aber die einzige, die unseren Sohn damals aufnehmen konnte. Die grosse Distanz ist hart für uns», sagt Papa Antonio. Damit wären wir schon mittendrin in einem Thema, das die Eltern stark beschäftigt. Denn eigentlich war Erik bislang alle vier Wochen zwei Wochen zu Hause. Gemeinsam mit der Spitex funktionierte das gut. Im vergangenen Januar kam dann ein Brief der Krankenkasse, dass die Kostengutsprache für die Spitex auf null reduziert wird. Vom einen Tag auf den andern. Über den Gönnerverein der Kinderspitex Joël Mühlemann bekam die Familie diverse Stunden zur Überbrückung und erhob gleichzeitig Einsprache bei der Krankenkasse. «Vor einem Monat wurden uns zwar Stunden zugesprochen, jedoch nur noch die Hälfte. Für uns unvorstellbar, denn Erik muss permanent betreut werden», betont Mery. Damit geht der Kampf für Familie I. in die nächste Runde.

#### Auf dem Stand eines Kleinkindes

Erik ist ein spezielles Kind. Auf dem Papier ist er zwar erst acht Jahre alt, seine Grösse und sein Körperbau entsprechen aber jenem eines 13-jährigen Teenagers. «Mit dem Kopf und Verstand eines Zweijährigen», ergänzt Antonio. Kommt hinzu, dass er nicht sprechen kann und ein hohes Mass an Fremd- und Selbstverletzung aufweist. Wenn es ihm langweilig wird, beginnt er Dinge zu zerstören und sich selbst zu verletzen. Die ganze Wohnung ist abgesichert und auf seine Bedürfnisse ausgerichtet. «Man muss ihn ständig beaufsichtigen, damit er keinen Quatsch macht», erzählen seine Eltern. Bislang lauten Eriks Diagnosen: Epilepsie, Autismus, Sprach-, Entwicklungs-, Wahrnehmungsstörung, Fremd- und Selbstverletzung, frühzeitige Pubertät und Grosswuchs. Trotz des enormen Aufwands, den ihr Erik mitsichbringt, wünschen sich seine Eltern nur eines: «Wir möchten unser Kind regelmässig zu Hause haben. Dass uns so viele Steine in den Weg gelegt werden, ist nicht gerecht. Erik gehört zu uns.»

#### Wunschkind Erik

In der Tat ist Erik ein absolutes Wunschkind. Das spürt man in jedem Moment. Nach zwei Töchtern war denn die Überraschung besonders gross, dass das dritte Kind ein Junge ist. «Ich dachte immer, ich sei eine absolute Mädchen-Mama», lacht Mery. Der Zeitpunkt der Schwangerschaft war zwar nicht optimal, Antonio hatte just in dieser Zeit mit einer Weiterbildung begonnen. Dennoch war die Familie überglücklich, als Erik nach einer nicht ganz einfachen Schwangerschaft Mitte Januar 2011 das Licht der Welt erblickte. «Ich hatte eine Schwangerschaftsvergiftung wie schon bei unseren Töchtern. Ansonsten schien aber alles normal.» Bei der routinemässigen Untersuchung beim Kinderarzt zwei Tage nach der Geburt hatten Mery und Antonio ein komisches Gefühl. «Ist alles in Ordnung mit unserem Jungen?» «Alles bestens, ihr Kind ist kerngesund», bestätigte der Kinderarzt den frischgebackenen Eltern. Und doch wollte sie das merkwürdige Gefühl einfach nicht loslassen.

#### Morgendliche Anfälle

Erik war ein einfaches Baby, entwickelte sich prächtig. «Fast zu prächtig. Er überholte in Grösse und Gewicht schon bald Gleichaltrige», erzählt seine Mama. Ein paar Wochen später erschrickt Mery, als sie am Hals ihres Sohnes einen Knoten entdeckt sowie eine Asymmetrie des Schädels. Der Kinderarzt beruhigt: «Das sind Folgen der ruckartigen Geburt.» Erik bekommt Physiotherapie, lernte sitzen und krabbeln. Die Asymmetrie ist bald nicht mehr

**«Vom einen Tag auf den anderen hat unsere Krankenkasse die Kostengutsprache für die Spitex auf null reduziert. Und das, obschon Erik rund um die Uhr betreut werden muss.»**

MERY, MUTTER VON ERIK

sichtbar und endlich soll der normale Alltag eintreten. Die Familie freute sich auf die Herbstferien bei Merys Eltern. «An einem Morgen wickelte meine Mutter Erik, als sie plötzlich nach mir schrie. Erik war kreidebleich, er hatte blaue Lippen, schwitzte und atmete ganz flach», erinnert sich Mery. Der erste Gedanke: Erik hat sich verschluckt. Tatsächlich ist der ganze Spuk kurze Zeit später vorbei und Erik so wie immer. Doch am nächsten Morgen wieder dasselbe. Die Eltern packen ihren Sohn und fahren direkt in den Notfall des nächstgelegenen Spitals. Nach einer kurzen Untersuchung werden sie mit den Worten: «Das ist doch ein Wonneproppen. Völlig gesund. Gehen Sie nach Hause, es ist alles gut mit Ihrem Kind», von den Ärzten nach Hause geschickt. «Da hatten sie aber die Rechnung ohne uns gemacht. Wir fuhren direkt weiter ins Kinderspital Winterthur», so Mery. Doch auch da werden sie nach einer Reihe von unauffälligen Tests nach Hause geschickt. Was bleibt, sind die mysteriösen morgendlichen Anfälle. «Wir konnten den Wecker danach stellen, Punkt acht Uhr ging es los. Wir waren verzweifelt, das Schlimmste war, nicht zu wissen, was da vor sich ging und mit Erik los war», erinnern sich Mery und Antonio.

**Schock: Erik hat einen Hirntumor**

Zum x-ten Mal steht Familie I. an Weihnachten im Notfall des Kinderspitals Winterthur. Ausgerüstet mit Filmmaterial von Eriks Anfällen. «Wir gehen hier nicht mehr weg, bis wir wissen, was mit unserem Kind nicht stimmt!» Es wird ein MRI gemacht, das zunächst unauffällig ist. «Die Neurologin sagte uns, Erik sei eine Wundertüte. Er hätte zwar keine klar diagnostizierte Epilepsie, dennoch würde er nun mit

Medikamenten gegen Epilepsie behandelt.» Tatsächlich schlägt die Behandlung an, die Anfälle bleiben anfangs aus. Noch bevor sich die Familie darüber freuen kann, fällt Mery auf, dass sich ihr kleiner Sohn nicht altersgerecht entwickelt. «Mit 18 Monaten hatte er einen Entwicklungsstand von einem sechsmonatigen Kind. Er reagierte nicht auf Rufe, ahmte nicht nach, warf immer noch alles umher, schlug wie verrückt mit dem Kopf gegen Boden und Wand.» Gleichzeitig machte seine Körpergrösse den Alltag immer schwieriger. Mit zwei Jahren war er körperlich so gross wie ein Vierjähriger. Regelmässig werden routinemässig MRIs durchgeführt. Beim dritten MRI dann der Schock: Erik hat einen Hirntumor. «Hört das denn nie auf? Weshalb nur unser Erik?», fragen sich seine Eltern immer wieder. Doch alles hilft nichts, Erik muss operiert werden. Nach der gelungenen Operation dann endlich ein Lichtblick: Erik entwickelt sich so gut wie noch nie, lernt teilweise sogar ein paar Wörter.

**«Wir wünschen uns einen ganz normalen Alltag»**

Doch auch dieses Glück währt nicht lange. Plötzlich stagniert seine Entwicklung erneut, heute sind die Fortschritte minim. Weshalb es Erik so hart getroffen hat, ist unklar. Einen Namen hat seine Krankheit nicht. Der Alltag mit Erik ist für die Familie eine grosse Herausforderung, alles dreht sich um den Jungen. «Wenn Erik zu Hause ist, kommen unsere Töchter oftmals zu kurz. Unser Sohn steht dann zu 100 Prozent im Mittelpunkt.» Schon bevor Erik nach Hause kommt, wird jeweils die Wohnung «Erik-sicher» gemacht, wie Mery es nennt: «Dekoration gibt es dann



nicht, alle Schränke werden verschlossen, nichts darf rumliegen», beschreibt es seine Mutter. Denn Eriks Gefühlsausbrüche enden häufig damit, dass er Dinge kaputt macht und sich oder andere gefährdet.

Antonio und Mery fragen sich oft, wo denn der normale Alltag geblieben ist, von dem sie so geträumt hatten. Und doch gibt es immer wieder kleine Momente, in denen das Familienleben ganz normal scheint. «Wenn wir am Abendessen sitzen, unsere Töchter einen Witz erzählen und alle miteinander lachen. Von solchen Momenten leben wir.»

Auf die Zukunft angesprochen, werden Mery und Antonio nachdenklich: «Wenn Erik so weiterwächst, seine prognostizierte Körpergröße ist über 1,90 m, wird es für uns irgendwann schwierig, ihn zu Hause zu betreuen. Deshalb möchten wir ihn jetzt so oft wie nur möglich bei uns haben und die Zeit mit ihm genießen.»

TEXT: ANNA BIRKENMEIER  
FOTOS: PETRA WOLFENBERGER



## KRANKHEIT

Erik kam als scheinbar gesundes Kind zur Welt. Nach und nach zeigten sich Auffälligkeiten, hinzu kam ein gutartiger Hirntumor. Dieser konnte erfolgreich operiert werden. Seine vorläufigen Diagnosen sind: Epilepsie, Autismus, Sprach-, Entwicklungs-, Wahrnehmungsstörung, Fremd- und Selbstverletzung, frühzeitige Pubertät und Grosswuchs. Bereits heute mit acht Jahren, ist Erik 1,50 m gross und 50 kg schwer. Um sein Wachstum zu verlangsamen, sollen demnächst die Medikamente, die bislang seine frühzeitige Pubertät stoppten, abgesetzt werden.





Ein Blick –  
und Sie wissen,  
was in der Branche läuft.

[www.medinside.ch](http://www.medinside.ch)



FÖRDERVEREIN  
FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN

NDEMI – Neurofibromatose / Design: stierch / Foto: Marco Moritz

# SPENDE FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN



[www.kmsk.ch](http://www.kmsk.ch)

▼  
In der Schweiz sind rund 350 000 Kinder und  
Jugendliche von einer seltenen Krankheit betroffen.  
Wir setzen uns für sie und ihre Familien ein. Hilf auch du!

Wir danken für deine Spende

Kinder mit seltenen Krankheiten – Gemeinnütziger Förderverein  
Raiffeisen Bank, 8610 Uster, IBAN: CH63 8147 1000 0059 7244 8

## FRÜHZEITIGE BERATUNG IST DAS A UND O

IV, Krankenkasse, Spitex – der administrative Weg ist für Eltern, die ein krankes Kind oder ein Kind mit einer Behinderung haben, oftmals eine grosse Herausforderung. Zu schnell sind Fehler gemacht, die weitreichende Folgen haben können. Martin Boltshauser leitet den Rechtsdienst der Behindertenorganisation Procap und rät den Eltern deshalb, sich frühzeitig Unterstützung zu holen.



**Martin Boltshauser**  
Rechtsanwalt, Leiter  
Rechtsdienst Procap, Mitglied  
der Geschäftsleitung

**Erkrankt ein Kind an einer seltenen Krankheit, stellt das die Eltern in vielerlei Hinsicht vor grosse Herausforderungen. Wie erleben Sie das?**

Bekommen Eltern ein behindertes Kind oder die Diagnose einer seltenen schweren Krankheit, sind die meisten Familien erst einmal überfordert. Neben den Sorgen um das Kind muss man sich plötzlich mit sehr vielen administrativen Fragen beschäftigen, die vorher nie eine Rolle gespielt haben. Der administrative Aufwand mit IV, Spitex und Krankenkasse ist für viele Familien eine zusätzliche enorme Belastung. Man befindet sich in einem regelrechten Dschungel, indem viele Eltern erst einmal völlig verloren sind.

**Wie können sich die betroffenen Familien hier Durchblick verschaffen?** Ich rate den Eltern, dass sie sich frühzeitig beraten lassen. Am besten unmittelbar nach der Diagnose. Zu schnell werden Fehler in der Anmeldung gemacht, die später weitreichende Folgen haben können. Ich erlebe es immer wieder, dass etwa ein falsch gemachtes Kreuzchen in der IV-Anmeldung dazu führt, dass Leistungen abgelehnt werden. Das Gleiche gilt auch für die Deklaration der Einschränkungen des Kindes. Die richtigen Antworten und Angaben sind enorm wichtig und können später nicht einfach korrigiert werden. Das unterschätzen viele. Unser Ziel ist es, hier Licht ins Dunkel zu bringen und die Familien auf diesem administrativen Weg

zu unterstützen. Dazu haben wir auch einen Ratgeber herausgegeben.

**Erzählen Sie...** Im Ratgeber «Was steht meinem Kind zu?», finden Eltern von Kindern mit Behinderungen alle wichtigen Informationen zum Sozialversicherungsrecht. Er beschreibt die Themen mit konkreten Beispielen aus der Beratungspraxis von Procap und gibt Tipps. Im Bereich der Invalidenversicherung behandelt der Ratgeber folgende Themen:

- medizinische und berufliche Massnahmen für Minderjährige
- Ansprüche auf Hilflosenentschädigung und Intensivpflegezuschlag
- Assistenzbeitrag
- IV-Rente

Auch Ansprüche gegenüber anderen Versicherungen (Krankenversicherung, Unfallversicherung etc.) oder Themen wie die schulische und berufliche Integration werden behandelt. Und schliesslich informiert der Ratgeber über den jeweiligen Verfahrensweg.

**Sie sind seit 30 Jahren als Rechtsanwalt bei Procap. Wie haben sich die Problemstellungen der Familien in den letzten Jahren verändert?**

Die Problemstellungen haben sich eigentlich nicht gross geändert. Die Gesamtsituation ist meist schwierig und es stellen sich Fragen rund um die Entlastung, um ein unbekanntes Rechtsgebiet, um den Zeitpunkt, wann man sich Hilfe holen soll. Ebenso erleben fast alle Eltern den schwierigen Weg der Akzeptanz.



# dolmetschen *[dólmetschen]* via Cloud – die Zukunft?

Da es nicht (nur) entscheidend ist, was der Sprecher sagt, sondern was der Zuhörer versteht.

Ein wichtiges Meeting steht an. Sollen für fremdsprachige Teilnehmer Dolmetscher organisiert werden? Zu teuer, finden die einen. Zu umständlich, sagen die anderen. Und für Dritte ist es viel zu aufwändig. Dabei könnte es so einfach sein!

Die App-basierte Lösung eignet sich nicht nur für Simultandolmetschen bei Tagungen und Konferenzen, sondern auch für kleinere Veranstaltungen wie Seminare, Workshops und Podiumsdiskussionen.

[www.syntax.ch/dolmetschen](http://www.syntax.ch/dolmetschen)



**«Meines Erachtens gehört ein Kind,  
wenn immer möglich, nach Hause.»**

MARTIN BOLTSHAUSER

Zu akzeptieren, dass man ein Kind mit einer Behinderung oder ein krankes Kind hat, ist ein Prozess. Häufig zögern die Eltern deshalb auch lange, manchmal zu lange, bis sie sich von einer Behinderungsorganisation Unterstützung und Beratung holen. Die Hemmschwelle ist hier nach wie vor hoch. Ebenso erlebe ich häufig, dass es für die betroffenen Mütter und Väter schwierig ist, sich überhaupt zu erlauben oder einzugestehen, dass sie auf Hilfe und Entlastung von aussen angewiesen sind.

**Hört man Eriks Geschichte, entsteht der Eindruck, dass die Krankenkasse lieber einen teuren Heimplatz bezahlt, anstatt die Eltern mit Spitex ausreichend zu entlasten. Was meinen Sie dazu?** Ich kenne den Fall von Erik leider nicht im Detail. Aber er ist sicher ein sehr dramatischer, aussergewöhnlicher Fall, den ich so glücklicherweise selten erlebe. Meines Erachtens gehört ein Kind, wenn immer möglich, nach Hause. Grundsätzlich ist das auch die Haltung der Krankenkasse und der IV.

**Welche rechtlichen Möglichkeiten stehen den Eltern nach abgelehnten Entscheidungen der IV oder Krankenkasse zur Verfügung?** Die Eltern haben jederzeit die Möglichkeit sich beraten zu lassen, wie bereits erwähnt, je früher, desto besser. So können allenfalls sogar negative Entscheide vermieden werden.

Ablehnungen der Versicherungen können immer mit einer Frist von in der Regel 30 Tagen mit einer Eingabe (bei einem Vorbescheid) oder mit einem Rekurs (bei einer Verfügung) angefochten werden.

Das macht natürlich nur Sinn, wenn auch Erfolgchancen bestehen. Für die Überprüfung und die mögliche Vertretung, braucht es in aller Regel aber Fachleute wie Sozialversicherungsfachleute oder Rechtsanwälte.

**Seltene Krankheiten sind ein Problem für sich, sie passen häufig in keinen Leistungskatalog.** In der Tat ergeben sich für Familien, die ein Kind mit einer seltenen Erkrankung haben, besondere Herausforderungen. Oftmals gibt es nur einen Spezialarzt in der Schweiz, was bedeutet, man hat höhere Reisekosten, einen längeren Reiseweg und fällt bei der Arbeit länger aus. Gleichzeitig ist die Diagnosestellung oftmals sehr langwierig. Fehlt eine Diagnose, werden die Probleme noch komplexer, häufig wird es schwierig mit Unterstützungsleistungen der IV und Krankenkasse. Die Frage nach genetischen Tests stellt sich, und häufig sind Krankenkassen nicht bereit, die Kosten zu übernehmen.

**Welche Möglichkeiten gibt es für Familien mit einem behinderten oder kranken Kind, wenn die finanziellen Mittel aus IV, Krankenversicherung oder Unfallversicherung nicht ausreichen?** In erster Linie muss natürlich immer geprüft werden, ob alle sozialversicherungsrechtlichen Möglichkeiten ausgeschöpft sind. Dies braucht praktisch immer eine Fachberatung. In Fällen grosser finanzieller Notlage können allenfalls Stiftungen spezifische Kosten übernehmen oder sich anteilmässig beteiligen. Dazu braucht es aber immer ein Budget, das die finanzielle Notlage dokumentiert.

INTERVIEW: ANNA BIRKENMEIER

# EIN MITTWOCH BEI UEL UND SEINEN ADOPTIVELTERN

Schulalltag, wie ihn viele Eltern kennen – und doch ganz anders. Uels Familie gibt uns einen Einblick in einen typischen Tag an einer heilpädagogischen Schule. Zwei Themen dominieren den ganzen Tagesablauf: Einerseits die schwierige Ernährung und andererseits die Epilepsie. Und trotz allem, kaum ein Kind strahlt so viel Lebensfreude aus wie Uel.



### Energie tanken für die Schule

6.45 Uhr: Grosse, dunkle Augen inmitten von strahlendem Weiss blicken Angela erwartungsvoll an. Manchmal ist Uel schon wach und hüpfet im Vierfüsserstand im Bett herum. Uel ist meistens bester Laune und strahlt übers ganze Gesicht.

7.00 Uhr: Mit all seinem Charme versucht er auch, sich vor dem Frühstück zu drücken. Doch weit gefehlt: Seine Eltern wissen, dass Uels Mahlzeiten morgens und abends entscheidend sind. Hier sind die Medikamente dabei. Bei Epilepsie ist es wichtig, dass die Zeiten genau eingehalten werden: Alle zwölf Stunden braucht er seine Dosis. Uels Ernährung ist ein täglicher Kampf für alle Beteiligten: So wiegt der Bub mit siebeneinhalb Jahren gerade mal 17 kg bei einer Körpergrösse von 115 cm. Damit Uel mit wenigen Löffeln möglichst viele Kalorien bekommt, gibt es zum Frühstück griechischen Joghurt. Feste Nahrung und selbständiges Essen sind nicht möglich. Andere Eltern haben ein schlechtes Gewissen, wenn ihre Kinder zu fettig oder zuckerhaltig essen; Uels Eltern Angela und Marcel plagt dagegen die Angst, Uel bekomme zu wenig Energie und Flüssigkeit.

Angela lässt Uel bewusst im Pyjama frühstücken. Lachend kommentiert sie: «Finde mal ein Lätzli in Grösse 128 mit Ärmeln». Das gleiche Problem bei Uels Windeln: Zum Glück springt die Stiftung «Cerebral» in die Bresche und versorgt die Eltern mit passendem Pflegematerial für einen so grossen Jungen. Wickeln, anziehen und mit geübten Handgriffen die Orthesen an Füssen und Beinen festschnallen – jetzt ist Uel startklar für die Schule.

8.00 Uhr: Egal, ob Angela auch bereit ist, jetzt steht das Rollstuhltaxi vor dem Haus. Es mag auf den ersten Blick irritieren, aber auch ein behindertes Kind hat das Recht auf seinen Schulweg und das möglichst autonom. Wegen seiner epileptischen Anfälle wird Uel aber erst am Schluss abgeholt, damit die Reisezeit möglichst kurz ist. Sein Notfallkit ist übrigens auch im Taxi immer dabei: Man weiss nie, wann der nächste Anfall kommt. Es kam schon vor, dass Uel direkt vor dem Haus einen Anfall erlitten hat und die Nachbarn zu Hilfe eilen mussten. Bei einem schweren Anfall sind sogar der Rettungsdienst und eine anschliessende Überwachung in einem Kinderspital notwendig. Entsprechend sind Angela und Marcel Meister im «auf alles gefasst sein». Trotzdem winkt Angela Uel fröhlich und zuversichtlich hinterher, als er im Taxi davonrollt.

### Der Vormittag an der Schule

8.30 Uhr: Am Heilpädagogischen Zentrum Hagendorn werden die Kinder von den Betreuungspersonen in Empfang genommen. Das Klassenzimmer erinnert eher an eine verspielte Kita oder einen bunten Kindergarten. Kreative Spielmöglichkeiten laden die Kinder mit den verschiedensten Beeinträchtigungen ein, Fortschritte zu machen und Freude zu haben. Der Schultag beginnt mit dem Morgenkreis, bei dem die Kinder der ganzen Klasse zusammenkommen: Jedes der sechs Kinder ist motiviert und trägt mit seinen eingeschränkten Möglichkeiten sein Bestes bei.

9.30 Uhr: Zeit fürs Znüni ist noch vor der Pause, weil viele Kinder nicht selbständig essen können. Die Schulküche ist auf die vielen verschiedenen Bedürfnisse der Kinder spezialisiert. Uels Znüni wird in pürrierter Form serviert; nicht fehlen dürfen natürlich ein paar Extrakalorien. Kinder haben nicht immer gleich viel Appetit. Für Uel ist die Ernährung aber so ein Gräuel, dass er alle Mittel einsetzt, um nicht Essen zu müssen. Und wenn dann auch noch eine Träne aus den grossen Augen kullert, kann man seinem Wunsch kaum widerstehen. Für Angela und Marcel ist es jeweils zu Beginn des neuen Schuljahres eine grosse Herausforderung, den neuen Lehrpersonen und Betreuern die Wichtigkeit von Uels Mahlzeiten zu verdeutlichen. Am besten und schnellsten isst er bei Bezugspersonen, die ihn gut kennen und die sich nicht von seinen charmanten Maschen beeindrucken lassen. Es ist nicht einfach, Uel die Bedeutung der Ernährung auf non-verbalem Weg zu erklären. Wahrscheinlich hat die ganze Essproblematik damit zu tun, dass Uel seit seiner Geburt «zwangsgefüttert» und wenig Rücksicht auf sein Hungergefühl genommen wurde.

10.00 Uhr: Bei jedem Wetter treffen sich alle Kinder der Heilpädagogischen Schule zur grossen Pause im Freien. Dort wird gespielt und gelacht, jeder nach seinen Möglichkeiten und seiner Tagesform; springend, am Rollator oder im Rollstuhl.

10:20 Uhr: Die zweite Hälfte des Morgenunterrichts steht auf dem Programm. Dabei wird einerseits im Plenum gearbeitet, andererseits geniessen die Kinder auch Einzelförderung oder ihre individuelle Therapie. Die Integration der Therapien in den Schulablauf erleichtert das Leben der Familie ungemein. Angela und Marcel könnten kaum noch jede Woche zwei Physiotherapiestunden und je einmal Ergo- und Logopädie mit ihrem Alltag vereinen.



**«Es ist gar nicht so einfach, all die Erde und den Sand aus Uels krausen Haaren herauszubringen, wenn er mit seinen Schulspänli im Sandkasten gespielt hat.»**

ANGELA, MUTTER VON UEL

Am Mittwoch geht es nach der Pause jeweils ins warme Therapiebad. Die meisten Kinder freuen sich über den Schwimmunterricht, so auch die Schulkinder in Hagendorn. Übrigens, sind viele Strukturen, wie wir sie von der Regelschule kennen, auch an einer heilpädagogischen Schule zu finden: Zum Beispiel gibt es den «Hort» vor und nach der Schule als «schulergänzende Betreuung», die je nach Bedürfnissen der Familie gebucht werden kann. Auch wenn sich der Alltag mit einem behinderten Kind stark von dem einer «normalen» Familie unterscheidet, im Schulalltag lässt sich auch erfreulich viel Normalität wiederfinden.

**Der freie Mittwochnachmittag**

11.50 Uhr: Kurz vor 12 Uhr läutet die Glocke in die Mittagspause. Heute kommt Uel direkt vom Schwimmen mit dem Taxi nach Hause. Es ist nicht ganz einfach, dem hundemüden Uel das Mittagessen erfolgreich zu verkaufen. Schon bald liegt er zufrieden im Bett und tankt neue Energie für den Nachmittag zu Hause. Verbringt er den ganzen Tag in der Schule, hält er sogar ohne Mittagsschlaf durch, aber braucht dafür gegen Abend einen Powernap.

15.00 Uhr: Nun fahren Angela und Uel mit einem speziellen Dreiradfahrzeug in den Park am See oder auf den Spielplatz. Dabei steht Schaukeln hoch im Kurs. Allerdings sind die Möglichkeiten auf einem öffentlichen Spielplatz für Kinder mit Handicap eingeschränkt. Viel mehr bietet hier der eigene Spielplatz mit «sensorischem Garten» am heilpädagogischen Zentrum. Er geniesst übrigens auch bei Kindern in der Nachbarschaft grosse Beliebtheit, sodass durchaus ein gewisser Kontakt zwischen behinderten und nicht behinderten Kindern stattfindet. Für viele Eltern ist das

ein entscheidender Punkt, sich für den integrativen Weg an einer Regelschule und gegen eine heilpädagogische Schule zu entscheiden. Sie fürchten die Isolation ihres Kindes.

Aber zurück zu Uels Mittwochnachmittag: Manchmal kommt sein «Hilfsgrossvater» Jürg vorbei und holt ihn zu einem Ausflug ab. Uel kann nicht einfach selbständig mit den Kindern im Quartier spielen, er braucht eine Person, die ihn gut kennt und begleitet. Solche Leute zu finden, ist gar nicht einfach. Eine Möglichkeit bietet Pro Infirmis mit dem kostenpflichtigen Entlastungsdienst. Diesen nehmen die Eltern sporadisch in Anspruch. Für berufstätige Eltern ist es auch in einem Teilzeitpensum schwierig, den zeitlichen Vorgaben der Schule gerecht zu werden. Angela stellt staunend fest: «Es sind schon sehr viele unterschiedliche Personen und Institutionen, die bei Uels Betreuung involviert sind. Bevor wir Uel adoptiert haben, waren es aber noch viele mehr.»

Uel verbindet eine besondere Geschichte mit seinen Eltern. Angela und Marcel haben als Pflegeeltern gearbeitet. «Ob sie sich denn auch ein Kind mit Entwicklungsrückstand vorstellen könnten?», wurden sie gefragt. Sie ahnten aber weder etwas von seiner Diagnose noch von der Komplexität der Behinderung, als Uel mit zehn Monaten im Oktober 2012 direkt aus dem Kinderspital Luzern in ihre Obhut kam. Sie erfuhren lediglich, dass Uels leibliche Mutter nach der Flucht aus Nordafrika in der Schweiz schwer erkrankte und nicht in der Lage war, sich um ihr Kind zu kümmern. Seinen afrikanischen Namen hat Uel bis heute behalten. Mit seinem Charme und seiner erfrischend positiven Art haben Angela und Marcel ihn so

fest ins Herz geschlossen, dass sie sich im Frühling 2017 für eine Adoption entschieden haben. «Uels Fall ist so kompliziert, wir wollten auch ein gewisses Mitspracherecht haben und uns nicht einfach wie Angestellte um ihn kümmern. Schliesslich kennen wir ihn und seine Bedürfnisse am besten.»

Angela spricht einen wichtigen Punkt an: Die Kommunikation. Da Uel abgesehen von ein paar Lauten nicht sprechen kann, muss man viel herausspüren und interpretieren. Mit der Schule erfolgt der Austausch über ein Kontaktheft und eine Erlebnisagenda. Mit Nachrichten und Fotos sind Eltern und Lehrer immer auf dem neusten Stand. Eine eigene Heilpädagogin konzentriert sich in Hagendorn ausschliesslich auf die sogenannte unterstützte Kommunikation. So wird für jeden Schüler die optimale Lösung gesucht.

#### Ausklang eines abwechslungsreichen Tages

19.00 Uhr: Für seine zweite entscheidende Mahlzeit mit den Medikamenten sollte Uel möglichst fit und wach sein. Die unberechenbare Epilepsie bestimmt somit einen grossen Teil des Tagesablaufs. Damit er beim Essen nicht abgelenkt wird, speisen die Eltern zeitlich versetzt. Für sie gehört das zum normalen Familienalltag dazu. Die Jungs geniessen «ihre» Spielzeit am Abend, während Angela ihrer beruflichen Tätigkeit nachgeht.

20.00 Uhr: Zähneputzen, Wickeln, Pyjama und dann spätestens um 21.00 Uhr ins Bett. Wobei Uel in einem speziellen Pflegebett schläft, das die Vorteile eines Spitalbetts bietet. Trotz seines bescheidenen Gewichts, ist er doch kein Baby mehr, sondern ein richtiger Junge. «Zum Glück hat Uel im Moment einen guten Schlaf», erzählt Marcel. «Früher gingen wir auch schon Mitten in der Nacht spazieren, damit er endlich einschlafen konnte.»

Und bald schon beginnt ein weiterer Schultag. Bis zur Volljährigkeit kann Uel an der heilpädagogischen Schule bleiben. Allerdings machen sich Angela und Marcel über die Zukunft keine Gedanken: Sie nehmen jeden Tag, wie er kommt.

TEXT: DANIELA SCHMUKI  
FOTOS: BEA ZEIDLER-VON WERDT

#### Nach Redaktionsschluss erschütterte uns eine unendlich traurige Nachricht von Uels Familie:

In Folge einer Erkältung hatte Uel einen heftigen epileptischen Anfall. Am Ende haben auch Atmung und Kreislauf ihren Dienst versagt und er ist zu Hause friedlich für immer eingeschlafen.

Angela und Marcel ahnten zwar, dass Uel eine sehr beschränkte Lebenserwartung hat. Angela hat es in ihrer direkten Art jeweils so ausgedrückt: «Wir wissen, Uel hat leider ein Ablaufdatum.» Doch dass er so früh gehen musste, damit hatte niemand gerechnet. Sowohl Uels Eltern wie auch die Ärzte waren zuversichtlich, dass Uel noch ein paar Jahre zu leben hätte. Abgesehen von der Erkältung ging es ihm gut. Er war wie üblich bestens gelaunt, hatte einen enormen Wachstumsschub hinter sich und machte erfreuliche Fortschritte. Es scheint, als ob Uel gegangen ist, als es ihm am besten ging, quasi auf dem Höhepunkt seines leider so kurzen Lebens. Die Trauer um unseren kleinen Charmeur ist riesig. Der Fakt, dass Uel zu Hause und schnell einschlafen durfte, nur ein kleiner Trost. Wie wenn sie aber eine Vorahnung gehabt hätten, haben Angela und Marcel nur wenige Tage vor Uels Tod seine Patientenverfügung angepasst. Diese musste zusammen mit dem behandelnden Arzt ausgearbeitet werden. So wurde der Wunsch der Eltern in diesen schweren Minuten von den Rettungskräften respektiert. Dank der Verfügung mussten weder Polizei noch Staatsanwaltschaft aufgebeten werden.

Als Verfasserin des Textes von Uels Familie erlaube ich mir eine persönliche Bemerkung: Es ist grossartig, dass Angela und Marcel Uel sein schönstes Geschenk gemacht haben, in dem er bei ihnen leben durfte. Für mich selber ist es in dieser traurigen Zeit ein kleiner Lichtschimmer, dass unser Sohn Luc jetzt wieder mit seinem Schulspändli spielen kann.



#### KRANKHEIT

Das Mowat-Wilson-Syndrom ist noch in humangenetischer Abklärung. Eltern und Ärzte sind sich jedoch einig, dass die Symptome Uels Krankheit treffend wiedergeben. Bisher wurden weltweit rund 200 Fälle dieses Syndroms beschrieben. Die Häufigkeit des Gendefekts wird auf 1:50 000 bis 1:70 000 geschätzt.

#### SYMPTOME

- Gesichtsauffälligkeiten mit hoher Stirn, langen Augenbrauen, Hypertelorismus, tiefliegenden Augen, Sattelnase, dreieckigem Kinn
- Mittlere bis schwere geistige Behinderung
- Spracherwerb auf bestenfalls wenige Worte beschränkt
- Epilepsie
- Hirschsprung-Krankheit mit Verstopfung
- Hypospadie
- Asplenie
- Herzfehler
- Zerebrale Bewegungsstörung

# AN DER HEILPÄDAGOGISCHEN SCHULE WIRD DAS KIND GANZHEITLICH GEFÖRDERT

Kathrin Suter leitet Schule und Internat am heilpädagogischen Zentrum Hagendorn. Auch Uel zählt zu einem ihrer 52 Schüler. Die Kinder treten mit vier oder fünf Jahren in die Grundstufe ein, die meisten extern, einige intern oder teilintern. Nach der Mittel- und Oberstufe folgt die Orientierungsstufe als Vorbereitung auf die Zeit nach dem Schulabschluss.



**Kathrin Suter**  
Bereichsleiterin Schule und  
Internat, Heilpädagogisches  
Zentrum Hagendorn

**Welche Kinder gehen in Hagendorn zur Schule?** Bei uns ist die ganze Palette an Kindern mit Sonderschulstatus zu finden. Diese Kinder verfügen über einen IQ von weniger als 70 bis 75 Prozent. Kinder mit nur körperlichem Handicap besuchen spezielle Schulen für Körperbehinderte. Aber auch bei uns haben viele neben der geistigen auch eine körperliche Beeinträchtigung: Sie brauchen zum Beispiel Hilfe beim Aufstehen. Ein paar Schüler sind auf den Rollstuhl angewiesen, unsere ganze Infrastruktur ist entsprechend rollstuhlgängig organisiert. Oft kommt es vor, dass ein Kind am Anfang noch nicht laufen kann, später aber immer grössere Distanzen allein zurücklegt. Neben der Tagesstruktur bieten wir allen Eltern ein grosses Entlastungsangebot an: Die Kinder können neben der schulergänzenden Betreuung zusätzliche an bis zu 8 Wochenenden und während 4 Ferienwochen betreut werden.

**Was muss bei der Einschulung eines beeinträchtigten Kindes speziell beachtet werden?** Wenn Eltern ihr Kind zu uns in die Schule geben, ist das eine grosse Vertrauenssache. Die Übergabe an die Schule übernimmt die entsprechende Früherzieherin: Sie prüft die Möglichkeiten und begleitet die Familie beim Schnuppern. Im Kanton Zug zeigen sich die Behörden kooperativ und berücksichtigen die Wünsche der Eltern. Ein grosses Thema bei der

Einschulung ist jeweils das hohe Pensum mit der Tagesstruktur. Abgesehen vom Mittwoch gehört das Mittagessen in Hagendorn zum Schultag dazu. Wir versuchen dann individuell einen Kompromiss zu finden. Entscheidend ist auch, wo die Eltern in ihrem Verarbeitungsprozess stehen und wie gut sie mit der unklaren Zukunft umgehen können. Was haben sie für Erwartungen an die Schule und ihr Kind? Leider lässt sich bei behinderten Kindern meist keine Prognose machen. Falsche Erwartungen werden vielleicht auch vom Begriff «heilpädagogische Schule» HPS geschürt. Beeinträchtigte Kinder lassen sich fördern, jedoch ist eine «Heilung» nicht möglich. Jenen Eltern, die schon eine andere Familie mit einem Kind an einer HPS kennen, fällt der Wechsel leichter.

**Einige Kinder können nicht sprechen und so auch nicht mitteilen, wenn ihnen etwas nicht gefällt. Vertrauen bleibt während der ganzen Schulzeit zentral. Wie begegnen Sie dieser Herausforderung?** Ein intensiver und regelmässiger Kontakt mit den Eltern gehört bei uns zur Kultur. Betreffend unterstützter Kommunikation haben wir eine Vorreiterrolle: Unsere verantwortliche Heilpädagogin macht sogar Hausbesuche, damit das Kind sowohl in der Schule wie auch in der Familie gleich kommunizieren kann. Alle unsere Mitarbeitenden werden intern entsprechend ausgebildet.



**«Das Vertrauen der Eltern in unsere Schule ist zentral. Hilfreich sind Schnupperangebote: Wenn die Eltern sehen, dass sich ihr Kind wohlfühlt, vertrauen sie uns.»**

KATHRIN SUTER

**Was zeichnet eine heilpädagogische Schule aus?** Es gilt das Normalisierungsprinzip: Wir unterrichten die gleichen Fächer wie die Regelschulen. Auch der Lehrplan 21 kommt bei uns in adaptierter Form zum Zug. Die ganzheitliche Förderung, insbesondere die Lebenspraxis ist entscheidend: Wir unterstützen das Kind beim selbständigen An- und Ablegen von Kleidung oder beim Essen. Oft werden die Kinder bei der Einschulung wegen ihres Entwicklungsrückstandes noch wie Babys behandelt. Doch sie sind im Kindergarten- oder Schulalter und haben ein Recht auf Selbständigkeit.

**Was sind die Vor- und Nachteile einer HPS im Vergleich zum integrativen Weg an einer Regelschule?** Es geht um das Spannungsfeld Separation versus Integration. Sobald wir bei einer Einschulung involviert sind, ist der Entscheid meistens bereits gefallen. Für eine erfolgreiche Integration braucht es Gelingensbedingungen wie ein grosses Engagement der Eltern und deren Umfeld sowie bereite Unterstützung der entsprechenden Lehrpersonen. Eine Integration ist die günstigere Variante, weil der Betreuungsschlüssel tiefer ist und keine Tagesstruktur besteht. Sinn macht meiner Meinung nach eine erste Basis auf der Grundstufe einer HPS und je nach Potential ein späterer Wechsel zur Integration. Der Nachteil einer HPS ist die vielfach grössere Distanz zum Wohnort: Das Kind kann nicht in die Wohngemeinde eingebunden werden. Allerdings darf man nicht vergessen, dass beeinträchtigte Kinder häufig Schwierigkeiten haben, mit gleichaltrigen gesunden Kindern in

Kontakt zu treten. An der HPS haben sie ihre Gspänli und Freundschaften können sich entwickeln.

**Wie gestaltet sich die Zusammenarbeit mit den Eltern? Verändert sie sich im Laufe der Schulzeit?**

Wir verpflichten uns, den Eltern und ihren Vertretern eine verlässliche, respektvolle Partnerin zu sein. Am wichtigsten ist der stetige Vertrauensaufbau. Individuell wird auf Eigenheiten und Bedürfnisse eingegangen. Dazu gehören auch systemische Themen wie kulturelle Unterschiede oder die private Situation der Familie. Oft sind die hohen Erwartungshaltungen der Eltern schwierig. Diese sind leider eher die Regel als die Ausnahme. Durch die vielfach unklaren Prognosen werden manchmal von Ärzten und anderen Fachpersonen falsche Hoffnungen geweckt. Es ist für Eltern nicht immer nachvollziehbar, dass bei uns auf der Grundstufe die lebenspraktischen Tätigkeiten im Zentrum stehen, bevor wir uns den klassischen Schulfächern widmen.

Unsere Beziehung zu den Eltern verändert sich laufend. Es gibt aber keinen generellen Trend: Mal wird sie einfacher, mal schwieriger. Die Grundstufe ist dabei am dankbarsten: Hier machen die Schüler die zahlreichsten und grössten Fortschritte. Das kann wiederum falsche Hoffnungen wecken. Ab der Mittelstufe muss man lernen, sich an den kleinen Fortschritten zu freuen.

**Uels Eltern erzählten, dass es schwierig sei, Kontakt zu anderen Eltern herzustellen. Oft sei die Sprachbarriere schwierig. Wie**

**geht die HPS mit dieser Herausforderung um?** Für uns sind Hilfsmittel wie Dolmetscher unumgänglich, zum Beispiel am Elternabend. Meiner Meinung nach ist aber nicht nur die Sprache ein Hindernis, sondern die unterschiedliche Offenheit der Familien. Hier braucht es noch eine gesamtgesellschaftliche Entwicklung zu mehr Akzeptanz von Menschen mit Beeinträchtigung. Kinder in der Regelschule organisieren ihren Freundeskreis zunehmend autonom. An der HPS können sich die Kinder nicht selbständig verabreden, vieles läuft über die Eltern. Je nach Kapazität wird mehr oder weniger in den Kontakt zu den Schulgspänli investiert. Unser neu gegründetes Elternforum soll Eltern vermehrt miteinander vernetzen und Ressourcen besser nutzen.

**Wie werden die Jugendlichen und ihre Eltern auf die Zeit nach der Schule vorbereitet?** In der Orientierungsstufe steht der Übertritt in die Berufswelt und das Finden einer geeigneten Anschlusslösung im Zentrum. Dabei wird sowohl in Ateliers gearbeitet wie auch externen Praktikumserfahrung gesammelt. Auch der Ablösungsprozess vom Elternhaus muss frühzeitig angesprochen werden. Soll und kann der junge Erwachsene weiterhin bei den Eltern wohnen? Die Familie wird bei diesem wichtigen Schritt vom IV-Berufsberater und dem heilpädagogischen Zentrum unterstützt. Man schaut sich gemeinsam Folgeinstitutionen an, von denen es leider zu wenige für all die verschiedenen Bedürfnisse gibt.

INTERVIEW: DANIELA SCHMUKI

# WENN KINDER MIT EINER BEHINDERUNG FLÜGGE WERDEN

Shania ist 18-jährig und behindert. Noch lebt sie daheim, zieht aber bald in eine Wohngruppe. Ihre Eltern freuen sich darauf, wünschen ihrer Tochter ein eigenes Leben. Sie haben harte Jahre hinter sich, eine zweite behinderte Tochter und einen gesunden Sohn. Zeit für etwas Neues und eine Atempause.



«Haben Sie Angst vor Hunden?», fragt mich Jana, als ich an der Tür läute. Hinter ihr hüpfen zwei Labradore im Eingang. Mir schiesst durch den Kopf, warum ausgerechnet sie diese grossen Hunde haben, Eltern zweier Töchter mit einer schweren Behinderung. Zwei Stunden später werde ich wissen, warum. Ich sage: «Weniger als früher. Aber danke, dass Sie fragen!»

#### **Bekannte und Freunde wenden sich ab**

Shania ist die älteste Tochter der Ritters und 18-jährig. Eine Odyssee sei es gewesen, seit ihrer Geburt, sagt ihr Vater Kim. Eine lange Irrfahrt. «Heute geht es ihr gut», fügt er hinzu. «Endlich», möchte man ergänzen, denn die Ritters verbrachten Tausende von Nächten am Bett einer weinenden und erbrechenden Tochter. Dasselbe bei ihrer zweiten Tochter, der 15-jährigen Amy. Jahr für Jahr. Seit bald zwanzig Jahren sagen Jana und Kim Ritter Einladung um Einladung ab, weil es nicht reinpasst in ihren Alltag. In ein Leben, das Freunde und Bekannte immer weniger verstehen und sich abwenden, nicht mehr zuhören mögen. Die beiden Mädchen werden mit einem CdLS geboren, einem Cornelia-de-Lange-Syndrom (vgl. Box). Zur Ursache der Krankheit sagt Frank Kaiser, Professor für Humangenetik am Universitätsklinikum Schleswig-Holstein (UKSH): «Das Cornelia-de-Lange-Syndrom wird verursacht durch Veränderungen in Genen, die für Cohesin-Komponenten kodieren – Cohesin ist ein Proteinkomplex, der unter anderem die dreidimensionale Struktur der Chromosomen organisiert.» Das CdLS gehört zu den seltenen Krankheiten; seine Prävalenz liegt zwischen 1:10 000 und 1:30 000.

#### **Ein grosser Schritt steht bevor**

Schon bald soll Shania von Zuhause wegziehen und betreut in einer Institution wohnen. Ein enormer Schritt für die junge Frau. Und für ihre Eltern. Shanias Eltern sind erschöpft. Haben zwei Winter mit Depressionen hinter sich, fühlen sich kraftlos. «Wir können nicht auf-tanken», sagt Jana und schaut zu ihrem Mann. Wie von einem unsichtbaren Band gehalten, begegnen sich ihre Blicke. Versichern ihnen,

dass sie beieinander sind, zueinander halten. Die Belastung war in den letzten eineinhalb Jahren erneut gestiegen. Shania kam nach neun Jahren an einer heilpädagogischen Schule in eine Werkstufe, ein neues Umfeld mit Ateliers und Schule. Andere Abläufe, neue Lehrpersonen, neue Anforderungen. Dieser Wechsel war zu viel für das empfindsame Mädchen; sie ertrug es nicht. Stundenlang schrie Shania in den Nächten. Hatte wieder Bauchschmerzen und Durchfall. Das Mädchen begann, sich mit Bissen zu verletzen. Ein Verhalten, das CdLS-Betroffene zeigen, wenn sie nicht zurechtkommen, überfordert sind. Unzählige Male seien sie zur Notfallstation gerast, sagt ihr Vater, man habe Shania untersucht und untersucht, aber nichts gefunden. Je nach Tagesverfassung weint Shania nur noch. Ihre Eltern suchen nach Alternativen, um die Zeit zu überbrücken, bis sie 18-jährig ist und in ein Beschäftigungsprogramm darf. Sie werden unterstützt vom Schulsozialdienst, der Schulpsychologin, der Schulpflege, die ausschöpfen, was möglich ist.

#### **Schon als Baby im Operationssaal**

Als Shania 2001 zur Welt kommt, hat ihre Mutter eine drei Tage lange Geburt hinter sich. Es fällt ihr nichts Besonderes auf an ihrer Tochter, sie ist erschöpft. Aber die junge Mutter sollte nicht zur Ruhe kommen. Komplikationen treten auf, etwas mit dem Herz des Babys stimmt nicht, man wechselt in die Neonatologie. Das Neugeborene kommt an Schläuche, die Odyssee beginnt. Jana hat Angst: «Stirbt unser Kind?» Untersuchungen ohne Ende, die Ärzte vermuten etwas Seltenes. Das Herz wird operiert, Shania hat ein Loch in der Herzscheidewand (Ventrikelseptumdefekt, VSD) und bekommt einen Herzschrittmacher. Nach Ablauf der Batterie wird er ersetzt. Doch der zweite Herzschrittmacher muss wegen eines Infekts nach einem Jahr entfernt werden. Nach der Operation erleidet Shania einen Pneumothorax, einen Lungenzerfall. Dabei drückt Luft von ausserhalb der Lunge, dem Pleuraspalt, auf die Lungenflügel und behindert die Atmung. Als Shania später erneut einen Herzschrittmacher bekommen soll, weil sie oft müde ist, entdeckt man zufällig wieder einen Pneumothorax. Weil sie nicht isst, bekommt Shania eine PEG-Sonde, einen Schlauchzugang zum Magen. Ihre Eltern lernen, den Sondenballon selber zu wechseln. Ein schmerzhafter Vorgang, bei dem das Mädchen festgehalten werden muss. Bis Shania eine junge Frau ist, wird sie 19 Operationen durchgemacht haben. Jetzt ist Shania in der Pubertät, verzögert, wie bei Menschen mit einer geistigen Behinderung üblich. Mag nicht mehr teilnehmen am Familienleben. Ist lieber für sich. Dank ihrem Handy lassen ihre Eltern

**«Unsere Tochter soll ein eigenes Leben haben.»**

KIM, VATER



sie auch mal kurz allein zuhause, weil ihre Tochter sie dann immer erreichen kann. Aber sobald etwas Unvorhergesehenes passiert, ist sie verloren. Kann sich nicht selber helfen. Als ihr einmal ein Glas aus der Hand fällt und sie sich schneidet, reagiert ihr Körper mit Erbrechen und Durchfall. Nichts geht mehr.

## «Das Starren der Leute tut weh.»

JANA, MUTTER

### Seltener als selten: ein zweites CdLS-Kind

Bei ihrer Geburt ist die erste Tochter 2770 Gramm schwer und 47 Zentimeter gross. Zu schwer und zu gross für ein CdLS-Kind. Typisch wiederum sind Behaarung, Herzfehler, kleiner Kopf, kleine Hände und Füsse und die zusammengewachsenen Augenbrauen. Trotzdem bleibt es unklar, was mit ihr los ist. Man vertröstet die jungen Eltern auf später, wenn Shania zweijährig ist. Dann könne man eine Diagnose stellen. Als diese feststeht, sagt man ihnen, ihre Tochter werde nie reden, nie laufen, nie essen. Shanias Mutter wehrt sich dagegen: «Ich wollte es allen zeigen, Shania hatte sich gut entwickelt im ersten halben Jahr» Als 2004 Amy zur Welt kommt, die zweite Tochter, ist es den Eltern sofort klar, dass auch sie ein CdLS hat. Die Krankheit ist selten und noch seltener zweimal in derselben Familie. Doch Jana und Kim sind nicht die Träger, das liessen sie testen. Vier Monate vor der Geburt Amys wird der Gendefekt gefunden, der für CdLS verantwortlich ist. Aber auch wenn man es hätte testen können: Entscheiden, ob das zweite Kind leben darf oder nicht, wäre für die Eltern nicht in Frage gekommen. Schliesslich wird Iain geboren, ein gesunder Junge. Heute ist er 9-jährig und fällt durch Sozialkompetenz auf: wenn einer beim Fussballspielen stürzt, rennt er zu ihm. Nicht dem Ball nach. Seine beiden Schwestern gehen ihm zuweilen mächtig auf den Zeiger. Wie andere grosse Schwestern auch. Aber Iain muss mehr als andere einstecken, weil seine Schwestern behindert sind. Er hätte lieber einen gesunden Bruder. Deswegen machen Kim und Jana regelmässig Ausflüge mit ihm allein.

### Steuern, Sexualität und IV-Rente

Shania hat seit kurzem eine Telefonfreundschaft mit einem jungen Mann, der ebenfalls kognitiv eingeschränkt ist. Ihn treffen mag sie noch nicht. Ist aber interessiert an Sexualität. Hat über das Handy und YouTube Zugang dazu und stellt ihre Eltern damit vor neue Fragen: «Was soll man gewähren, wo mischt man sich ein, bei einem Kind, das Schutz braucht, man aber trotzdem frei lassen will?», sagt ihr Vater. Trotz Information, Aufklärung und Begleitung könne das erste Mal ein Schock für ihre Tochter sein, sie völlig überfordern. Jana und Kim sind etwas ratlos, wie sie sich verhalten sollen. Es sind Fragen, die sich auch andere Eltern stellen, aber bei einem behinderten Kind schwerer wiegen. Shanias Mutter erlebte es bei der ersten Menstruation ihrer Tochter: Sie bereite sie darauf vor, trotzdem bekam Shania Panik, als es soweit war. Shanias Volljährigkeit führt auch anderswo zu grossen Veränderungen: Steuern, Krankenkasse, IV-Rente usw. – alles Dinge, die Shania nicht versteht – einen Beistand braucht. Aber bevor ihre Eltern das übernehmen dürfen, müssen sie Kurse machen und einer Anhörung beiwohnen.

### Wunde Finger vom Googeln und starrende Menschen

Was Eltern wie Jana und Kim Ritter fehlt, ist ein Ort, an den sie sich mit allen Fragen wenden können. Wo man sie begleitet und informiert. Sie kennt. Gerade jetzt, wo Shania volljährig geworden ist: Worauf haben sie Anspruch, wie beantragt man sowas, was für Angebote gibt es? Was sind die nächsten Schritte? Wo Hausarzt und andere Eltern nicht weiterwissen, fragt man eben Google. Aber davon bekommt man wunde Finger und weiss trotzdem nicht, was stimmt. So nehmen die Eltern jeden Tag für sich. Wie es ihre Töchter tun. Machen das Beste draus. Und konzentrieren sich auf das Wesen ihrer Töchter, nicht auf ihre Erkrankung. «Das CdLS ist für uns eine Begleiterscheinung», sagt Jana. Aber die Menschen draussen, die starren. Das tut weh. Wenn doch einmal jemand fragt, was die Mädchen haben, freut sich Jana. Weil dann möglich wird, was sie so vermisst; dass man ihre Mädchen als Menschen kennenlernt. Ein anderes Bild von ihnen bekommt. Doch wenn die Belastung wieder einmal zu gross ist, sie kaum noch schläft und alles schief läuft, wünscht sie die Behinderung ihrer Töchter, könne sie kaum mehr akzeptieren. Einer der beiden Hunde liegt neben mir auf dem Boden



und schläft. «Sie geben uns Kraft», sagt Kim. Die Hunde sind ihr Antidepressivum – zwei Seelen, die sie begleiten und dank denen sie rauskommen aus dem Alltag. Wenn Jana und Kim mit ihren Hunden unterwegs sind, ist das Thema Behinderung weit weg.

#### Schritt für Schritt ins neue Leben

Plötzlich stürmt Shania zur Tür hinein. Sie kommt von der Arbeit. Sofort will sie wissen, wer ich bin, was ich mache. Ihre Eltern stellen mich vor. Damit ist sie zufrieden und springt die Treppe hoch zu ihrem Zimmer. Dass sie am Nachmittag selbstständig nach Hause kommt, gehört zur Vorbereitung auf Shanias neues Leben in der Wohngruppe. Ein Leben, das ihren Eltern ermöglichen wird, ein wenig Verantwortung abzugeben. «Ich freue mich darauf, Mutter zu sein», sagt Jana. Noch gehöre sie zum Personal ihrer Tochter, fährt sie halb im Scherz fort – müsse alles und jedes kontrollieren. Sie hofft auf eine andere Art von Beziehung zu Shania, etwas Neuem. Wie Shania damit umgehen wird, ist offen, weshalb man sich Schritt für Schritt herantastet. Ganz langsam. Doch der Wunsch ihrer Eltern ist klar: «Sie soll ein

eigenes Leben haben», sagt Kim. Als ich mich verabschiede, streichen die beiden Hunde um mich herum. Ich weiss jetzt, warum sie zur Familie gehören.

TEXT: THOMAS STUCKI  
FOTOS: MARTINA RONNER-KAMMER



#### KRANKHEIT

##### Cornelia-de-Lange-Syndrom (CdLS)

Das Erscheinungsbild CdLS variiert stark, ebenso die individuellen Entwicklungsmöglichkeiten. So können Minderwuchs und niedriges Körpergewicht auftreten, starke Körperbehaarung, Anomalien der Gliedmassen, breiter Nasenrücken, Gaumenspalte u.a.m. Häufig sind Reflux, Erbrechen, Kau- und Schluckprobleme, Herzfehler sowie Augen- und Gehörprobleme. Oft sind die kognitiven Fähigkeiten eingeschränkt.

## «WER KANN GARANTIEREN, DASS SICH DER AUFWAND LOHNT?»

Mette Holmboe leitet bei der Stiftung Züriwerk die Ateliers für Menschen mit einer kognitiven Beeinträchtigung. Nach zwanzig Berufsjahren ist sie nicht müde, sich tagtäglich intensiv zu engagieren. Ein Beitrag über Aufwand, Kosten und Nutzen.



Mette Holmboe  
Bereichsleitung Ateliers,  
Stiftung Züriwerk

**Was können wir von Menschen mit einer kognitiven Beeinträchtigung lernen?** Ein gewisses Mass an Gelassenheit. Menschen mit einer kognitiven Einschränkung sind oft sehr positiv eingestellt. Und unkompliziert. Die meisten machen sich keine Gedanken um die Zukunft. Sie leben im Hier und Jetzt.

**Woran orientieren Sie sich in der täglichen Arbeit?** Mit dem fachlichen Rahmen der funktionalen Gesundheit sind wir darauf ausgerichtet, eine kompetente Teilhabe der Menschen mit Beeinträchtigung an möglichst normalisierten Lebensräume zu ermöglichen.

Wir verfolgen das Ziel, die Ressourcen der Mitarbeitenden zu stärken, eine für sie sinnvolle Tätigkeit anzubieten und sie in Arbeitsprozesse einzubinden. Eine Person ist gemäss Definition der funktionalen Gesundheit dann funktional gesund, wenn sie möglichst kompetent mit einem möglichst gesunden Körper an möglichst normalisierten Lebensbereichen teilhaben kann.

**Im Konzept von Züriwerk heisst es, die Aufgaben würden den Menschen angepasst – was heisst das?** Bei uns geht es darum, Menschen mit einer Beeinträchtigung eine sinngebende Tagesstruktur zu ermöglichen. Das ist ganz wichtig. Für uns alle. In den Ateliers steht nicht die Herstellung von Produkten für den Verkauf im Vordergrund. Die Arbeit ist nicht erwerbs- oder leistungsorientiert,

das erlaubt uns, individuelle Tätigkeiten zu finden. Kann jemand beispielsweise eine Hand nicht nutzen, dann finden wir eine Tätigkeit, die er mit nur einer Hand kompetent ausführen kann. Jemand kann auch einen Teilschritt von einem aufwendigen Produkt ausführen – es geht darum, dass man dazugehört und Wertschätzung erfährt.

**Wie arbeiten Sie mit Klientinnen und Klienten, die sich nicht gut sprachlich ausdrücken können?** Der verbale Ausdruck macht nur etwa zwanzig Prozent der Kommunikation aus. Für uns sind die nonverbalen Signale von grosser Bedeutung. Wenn jemand gar nicht sprechen kann, arbeiten wir mit unterstützter Kommunikation, wie etwa Symbolkarten oder Sprachausgabegeräten. Aber wir merken vom Verhalten her meist, was los ist. Wenn jemand zum Beispiel einem Atelier zugeteilt ist, aber dauernd andere Ateliers aufsucht, dann ist das für uns ein eindeutiges Zeichen, für den Wunsch nach Veränderung. Manche verlassen einfach ein Atelier, wenn es ihnen nicht gefällt. Die Klienten können das Atelier grundsätzlich immer wechseln, sofern es woanders Platz hat.

**Bringt das nicht alles durcheinander, diese Menschen sind doch stark auf Routine angewiesen?** Das stimmt, Manche brauchen ganz klare Abläufe. Es geht nicht um tägliche Wechsel. Das wäre für die Gruppendynamik nicht gut. Wenn es einen Wechsel geben soll, dann bespre-



## «Wir sind manchmal etwas behindert im Umgang mit Behinderten.»

METTE HOLMBOE

chen wir das zuerst mit der ganzen Gruppe und im Fachteam.

**Was hat sich verändert in der Arbeit mit kognitiv beeinträchtigten Menschen?** Sehr viel! Es ist eine Veränderung der Beeinträchtigungsformen zu beobachten. Beispielsweise weil Frühgeburten heute bessere Überlebenschancen haben als früher und Menschen mit einer mehrfachen Beeinträchtigung länger leben. Gleichzeitig kommen die Kinder heute mit ganz anderen Voraussetzungen von den Tagesschulen zu uns, als vor zwanzig Jahren. Heute haben sie bessere Bildungsmöglichkeiten und lernen – falls möglich – lesen und schreiben, zum Teil sogar Fremdsprachen. Neu sind natürlich auch Internet und Smartphone – da ist auch für diese Menschen sehr viel mehr Information greifbar. Das macht es für sie selbst und ihre Angehörigen anspruchsvoller, komplexer. Zugleich sind damit neue Möglichkeiten entstanden, sich einzubringen und mitzuwirken. Was mir noch immer fehlt, ist eine Schnittstelle zwischen den heilpädagogischen Schulen und uns.

### **Was heisst das?**

Dass man zwischen den Institutionen besser zusammenarbeiten sollte. Dass wir wüssten, woran man mit den Schülern gearbeitet hat, an welchen Themen, wie ihr Entwicklungsstand ist, wo man weitermachen kann. Das findet nicht statt. Es gibt keine «Übergabe». Das ist seit langem ein Thema. Deswegen versuche ich mir ein Netzwerk aufzubauen, damit ich unsere Angebote attraktiv gestalten kann.

**Effizienz ist ein zentraler Wert unserer Gesellschaft – können Angebote für Menschen mit einer Behinde-**

**rung effizient sein?** Die allermeisten unserer Klientinnen und Klienten lassen sich soweit integrieren, dass der Betreuungsaufwand effizient gestaltet werden kann. Nur ein kleiner Teil braucht dauerhaft 1:1-Begleitung. Zum Beispiel solche, die ein Gewaltpotential haben, wenn sie ihren Halt verlieren. Diese Menschen sprengen den finanziellen Rahmen. Aber selbst dort ist es möglich, mit viel Geduld und intensiver Begleitung eine Verbesserung zu erreichen. Davon träume ich, dass wir mit solchen Klienten das erste Jahr, oder nach Bedarf länger, intensive Begleitung gewährleisten könnten. Das würde uns erlauben, die Bedürfnisse einer Person mit herausforderndem Verhalten schneller zu erkennen und die Begleitung und Umgebung entsprechend anzupassen. Man müsste umdenken. So wie die IV, die in eine Umschulung oder eine Wiedereingliederung investiert, damit die Kosten später geringer sind.

**Was sind heute die grössten Barrieren in der Arbeit mit behinderten Menschen?** Das Problem ist meistens, dass wir den Nutzen unseres Aufwands nicht garantieren können, etwa wenn man für eine Person anfangs mehr investiert, damit sie später eine höhere Selbstständigkeit leben kann. Ob das im Einzelfall funktioniert, weiss man nicht im Voraus, trotz aller Erfahrung nicht. Aber das weiss man auch bei einem Menschen mit einem Burnout nicht. Welche Unterstützung später was gebracht haben wird, kann man nicht planen. Aber man muss es wenigstens versuchen. Denn viel teurer sind die Rückfälle. Finanzielle Mittel für diese Haltung zu bekommen, ist ein grosses Hindernis. Erst kürzlich konnten wir jemand durch jahrelange

Begleitung und passende Einrichtung von Räumen so aufbauen, dass wir heute sagen können, es läuft problemlos. Wenn solche Menschen erst einmal Boden haben, sind sie sehr stabil. Aber dafür braucht es Zeit. Doch ich bin überzeugt, dass man die Betreuungskosten zeitlebens deutlich tiefer halten kann, wenn man anfangs intensiv mit den Klienten arbeitet. Es lässt sich mit der Arbeit vergleichen, die Eltern investieren, damit ihre Kinder später selbstständig sind.

**Wie sehen Sie die Zukunft der Arbeit mit beeinträchtigten Menschen?** Wie überall müssen auch wir dauernd am Ball bleiben und uns entwickeln. Sonst verpassen wir neue Möglichkeiten für unsere Klientinnen und Klienten. Eltern mit einem beeinträchtigten Kind verstecken sich nicht mehr. Früher gab es Eltern, die ihr beeinträchtigtes Kind lebenslang verborgen hielten. Heute ist man eher gewohnt, Menschen mit einer Beeinträchtigung im öffentlichen Raum zu begegnen. Heute sind Wohnformen möglich, wo Menschen mit einer Beeinträchtigung mit ganz normalen Familien im selben Haus wohnen. Einander im Treppenhaus über den Weg laufen. Sich persönlich kennenlernen. Das funktioniert einwandfrei. Gleichwohl fehlt vielen noch die Übung, Menschen mit einer Beeinträchtigung auf Augenhöhe zu begegnen. Es gibt noch immer eine gewisse Befangenheit. Da gibt es für uns noch viel zu tun. Denn die Menschen mit einer Beeinträchtigung sind uns «Normalen» gegenüber vollkommen authentisch. Man könnte sagen, wir sind es, die manchmal etwas behindert sind im Umgang mit diesen besonderen Menschen.

INTERVIEW: THOMAS STUCKI

## EIN LEBEN OHNE WORTE – EINFACH NICO

Nico isst fürs Leben gern, am liebsten Süsses und mag Katzen-Heftli. Der meist gut gelaunte 43-Jährige mit Angelman-Syndrom lebt in einem Wohnheim im Kanton Bern und verbringt jedes zweite Wochenende mit seiner Mutter Flavia. Er ist bestens integriert in seiner Familie und geniesst es, Zeit mit seinen kleinen Nichten und Neffen zu verbringen.



### Mittendrin

Nicos Familie – das sind Mutter Flavia und seine zwei Brüder Carlo und Sandro mit ihren Familien – trifft sich seit Vater Sepps Tod vor sieben Jahren einmal im Jahr im Jura und verbringt ein Wochenende zusammen. Es wird gerade gegessen und Nico befindet sich mittendrin, immer wieder klopft ihm einer der beiden Brüder auf die Schulter. Er lacht laut, als die dreijährige Nichte aus Versehen ein Glas Wasser ausleert oder der vierjährige Neffe über die eigenen Füsse stolpert. Von Weitem sieht man Nico das Angelman-Syndrom kaum an, er ist ein gut aussehender, fröhlich wirkender Mann. Von Näherem fallen dann die zittrigen und etwas groben Handbewegungen auf, wenn Nico die Gabel mit Essen zum Mund führt sowie die intensiven Kaubewegungen. Nico isst gerne und viel, nur Rosenkohl und Spargeln mag er gar nicht. Essen ist in Nicos Leben zentral, es kursieren diverse Anekdoten zum Thema, zum Beispiel als im Heim bei allen Schranktüren Vorhängeschlösser angebracht werden mussten, weil Nico bei seinen nächtlichen Streifzügen die Vorräte immer wieder leergeplündert hatte.

Nico spricht auch mit 43 Jahren kein einziges Wort, kann aber Grundbedürfnisse non-verbal kommunizieren und positiven oder negativen Gefühlen klar Ausdruck verleihen. Gerade protestiert er lautstark mit einem langgezogenen «öööh», als Flavia bei der fünften Brotscheibe interveniert und findet, dass das nun doch wirklich genügen sollte. Hauptbezugsperson in der Runde ist zweifellos Flavia – sobald sie ein wenig länger vom Tisch weg ist, fängt Nico an unruhig zu werden und mit dem Zeigefinger auf den Tisch zu «pöpperlen». «Mami kommt gleich wieder!» heisst es dann jeweils von verschiedenen Seiten beruhigend und wenn Flavia den Raum endlich wieder betritt, strahlt Nico übers ganze Gesicht.

### Kinderjahre

Nico kam am 31. Mai 1976 nach einer schwierigen Geburt in Zürich auf die Welt. Flavia versuchte zu stillen, es klappte jedoch einfach nicht. Viel zu nervös sei sie, meinten die Hebammen, nun gebe es Schoppen für Nico. Allerdings trank der Kleine auch so nicht – es stellte sich heraus, dass er ganz einfach nicht saugen konnte. Flavia und Sepp präparierten die Saugaufsätze dann derart, dass die Milch einfach rauslief. Nico schrie viel vor Hunger, das «Schöpfele» nahm viel Zeit und Geduld in Anspruch, die beiden wechselten sich dabei ab. Trotz diesen Anlaufschwierigkeiten kam ihnen nie in den Sinn, dass mit Nico etwas nicht stimmen könnte. Zu dieser Zeit war die junge

Familie in der Stadt Zürich wohnhaft, wo sie gemeinsam das Restaurant «Au pied de cochon» führten. Flavia erinnert sich noch gut an einen Spaziergang, als sie an der Ämtlerstrasse eine Mutter mit einem behinderten Kind sahen und zueinander sagten: «Wir haben ja schon ein Glück mit Nico!».

Mit sechs Monaten machte Nico noch keine Anstalten, sich zu drehen oder zu sitzen. Das Paar macht sich einige Gedanken, hört aber nur jeweils von allen Seiten «Ach, es sind doch nicht alle gleich!» Erst im Alter von elf Monaten kam von Flavias Onkel, der Arzt in Brusio war, die Rückmeldung, dass sich Nico nicht wie andere Kinder entwickle. Kurz darauf prognostizierte der damals weit bekannte Kinderarzt Dr. Fanconi, dass Nico zwar geistig normal sei, jedoch nie werde laufen können. Nico lernte dann mit fünf Jahren doch laufen, geistig verblieb er jedoch in vielen Bereichen auf dem Stand eines Kleinkindes. Die Diagnose Angelman-Syndrom wird erst gestellt, als Nico 18 Jahre alt ist.

Nach der Konsultation bei Dr. Fanconi folgte für die Familie eine harte Zeit. Sie fanden sich in der «Mühle» des Gesundheitswesens mit vielen verschiedenen Förderungen wie Heilpädagogik, Logopädie und Entwicklungstherapie nach Affolter-Methode wieder. Damit sich Flavia ausschliesslich um Nico kümmern konnte, entschieden sie sich, das Restaurant aufzugeben, Sepp hat dafür eine Anstellung als Küchenchef im Hilton in Zürich angenommen. Bald darauf war das zweite Kind unterwegs, Carlo kam am 10. März 1979 zur Welt. Mit Sandro, der am 26. Mai 1981 geboren wurde, war die Familie vollständig.

Nico entwickelte sich in den meisten Bereichen verzögert. Er musste gewickelt werden, bis er sieben Jahre alt war. Mit ungefähr zehn Jahren hat er gelernt, selber mit der Gabel zu essen. Viele Entwicklungsschritte wurden nur durch intensives Wiederholen und Trainieren erreicht, waren mit grossem Aufwand verbunden. Unterstützt wurde die Familie in Nicos Kinderjahren durch Sepps Mutter Edith. Sie stand auch mit guten Ideen zur Seite: Sie war zum Beispiel massgeblich am Trockenwerden beteiligt, indem sie Nico beibrachte, sich mit Klopfen auf den Bauch zu melden, wenn er aufs WC musste. Heute kann es sogar vorkommen, dass Nico in der Nacht selbständig auf die Toilette geht. Es gelingt Nico übrigens sich fast selber anzuziehen, wenn ihm die Kleider bereitgelegt werden – das Anziehen dauert allerdings mindestens eine halbe Stunde und



**«Nico ist ein <Gfreuter>! Er ist eine Bereicherung für uns alle. Ohne ihn wäre ich nicht die, die ich heute bin!»**

FLAVIA, MUTTER VON NICO

es kann schon einmal geschehen, dass der Pulli als Hose interpretiert wird. Auch als Erwachsener entwickelt er sich nach wie vor weiter, beispielsweise kann er seit zwei Jahren selber den Hosenknopf öffnen.

Mit dem sechsjährigen Nico, dem dreijährigen Carlo und dem einjährigen Sandro – unter anderem drei Wickelkinder auf einmal – kam Flavia mit ihren Kräften an die Grenzen. Als ihr der Arzt zur Lösung Antidepressiva verschrieb, wurde ihr klar, dass grundsätzliche Änderungen in Angriff genommen werden mussten. Flavia und Sepp entschieden sich dafür, dass Nico fortan zumindest tageweise in einem Heim betreut werden sollte. Dies war der Beginn eines Ablösungsprozesses, der nicht immer einfach aber nötig war, um das Gleichgewicht in der Familie herzustellen. Die professionelle Betreuung von Nico schuf Freiraum und Zeit: Flavia und Sepp konnten sich beruflich mit dem erfolgreichen Aufbau und der Leitung zweier Gastronomiebetriebe im Kanton Bern verwirklichen und auch ihr Leben als Paar konnte weiter gehen. Zudem wurde dadurch die Entwicklung einer optimalen Beziehung von Carlo und Sandro zu ihrem einzigartigen Bruder unterstützt.

**Ein erfülltes Erwachsenenleben mit verschiedenen Lebensbereichen**

Nico lebt seit 23 Jahren auf einer Gruppe in einem Wohnheim für Erwachsene mit geistigen Behinderungen. Die betreuten Menschen sind unterschiedlich stark beeinträchtigt, einige können selber kurze Ausflüge mit dem öffentlichen Verkehr machen, andere sind kaum bewegungsfähig, geistig allerdings auf einem relativ hohen Niveau oder wie Nico mobil, jedoch geistig stärker eingeschränkt. Jedes zweite Wochenende verbringt Nico mit Flavia. Nico freut sich jeweils sehr, wenn Flavia ihn im Heim abholen kommt. Ein Tippen ans Kinn entspricht der Frage: «Wann kommt Mami?». Sie genießt jeweils die Nähe, die er ihr gibt, er ist ein ruhiger, anhänglicher und lieber Mensch. Diese Wochenenden sind jeweils auch mit ein

wenig Organisation verbunden – Flavia kann zum Beispiel nicht mit Nico zusammen einkaufen gehen, da er in den Läden zu nervös wird. Einkäufe muss sie somit vorgängig erledigen. An ihren gemeinsamen Wochenenden unternehmen die beiden Spaziergänge, gehen auswärts mit Freunden oder der Familie essen oder bleiben auch einfach zuhause. Nico spielt gerne Lego, fädelt Chrälleli auf einen Faden auf oder blättert Katzen-Heftli durch. Flavia räumt ein, dass die Wochenenden auch schwierig sein können – insbesondere die Nächte seien manchmal mühsam, da Nico nicht immer gut schläft und über zehn Mal in der Nacht aufsteht und das Licht anzündet. In solchen Nächten dreht sie inzwischen ganz einfach die Sicherung raus. Die Betreuung sei aber einfacher geworden, seit Nico erwachsen ist. Zwischenfälle wie Ballone aufessen oder Shampoo austrinken kommen nicht mehr vor. Manchmal sei sie allerdings schon genervt, wenn Nico wieder einmal die Küche ausgeräumt hat. Bei der Rückkehr ins Wohnheim kommt es dann auch einmal vor, dass Flavia weggeschickt wird – weil Nico weiss, dass es dann ein neues Heftli gibt. Flavia lässt Nico zumeist mit einem guten Gefühl zurück, sie ist überzeugt, dass er es gut hat und er gut betreut wird.

Für Flavia und Sepp war es immer wichtig, sicherzustellen, dass Nico ein zufriedenes Erwachsenenleben führen kann. Nico sollte wie alle in der Familie verschiedene Lebensbereiche haben. Dies ist ihnen gelungen, Nico hat ein Leben in der Familie und führt im Wohnheim sein eigenes Leben. Dort wird er gefördert und beschäftigt, mit seiner Gruppe verbringt Nico den Alltag, eingebettet in eine klare Tagesstruktur. Nico verfügt über ein individuell eingerichtetes Zimmer mit Fotos von Familienmitgliedern, Katzenbildern und seinen Heftli. Auch einen Fernseher hat er, er findet beispielsweise Trickfilme, in denen etwas zu Bruch geht, wahnsinnig lustig. Gearbeitet wird im Atelier, dort werden unter anderem die Anzünder K-LUMET hergestellt oder Geschenke



gebastelt. Allerdings meint Flavia in puncto Beschäftigung von Nico lachend: «Nicos Hauptbeschäftigung ist wohl eher andere zu beschäftigen.» Am Ende einer strengen Woche findet am Freitagabend ein Apéro statt. Für Freizeitaktivitäten verfügt die Gruppe über einen eigenen Bus, sie fahren auch regelmässig in die Ferien.

#### Zukunft

Flavia möchte Nico solange wie möglich selber betreuen. Die 68-Jährige steht mit beiden Beinen im Leben und ist eindeutig eine, die anpackt, sie sprüht vor Energie und wirkt kein bisschen müde – ohne Frage halten ihre vielen Aktivitäten sie jung: Sie betreut neben Nico auch regelmässig ihre vier Enkelkinder, sie engagiert sich auch nach der Pensionierung noch geschäftlich, unterstützt Bekannte in administrativen Belangen und unternimmt viel. Aber ihr ist auch klar bewusst, dass dies nicht ewig so sein wird. Für die Situation, dass sie sich einmal nicht mehr um Nico kümmern kann, sei finanziell vorgesorgt und seine Brüder würden ihn sicher gut auffangen. Die beiden hätten eine gute Beziehung zu ihrem Bruder, dafür zu sorgen, sei ihr und Sepp immer ein

grosses Anliegen gewesen. Allerdings könne sie nicht voraussehen, wieviel Zeit sie und ihre Familien Nico werden widmen können oder auch wollen. Sie könne auch nicht voraussagen, wie sich Nico im Alter verändere (Angelman-Betroffene haben eine normale Lebenserwartung). Ohne Zweifel wird es die Familie so nehmen, wie es kommt.

TEXT: ALEXANDRA GISLER  
FOTOS: THOMAS SUHNER



#### KRANKHEIT

Beim Angelman-Syndrom handelt es sich um eine neurogenetische Funktionsstörung, der Veränderungen auf dem mütterlichen Chromosom 15 zugrunde liegen. Betroffene haben helle Augen und Haare, weisen eine globale Entwicklungsstörung auf und sind häufig Epileptiker. Die Lebenserwartung beim Angelman-Syndrom ist nicht vermindert.

## SINNVOLLE ARBEIT UND AUSBILDUNG FÜR MENSCHEN MIT BEEINTRÄCHTIGUNG

Pirmin Willi ist Direktor der Stiftung Brändi mit Hauptsitz in Kriens im Kanton Luzern. Hier wird der tägliche Spagat zwischen Wirtschaftlichkeit und Menschlichkeit seit über 50 Jahren erfolgreich gelebt. «Ein Mensch mit Beeinträchtigung sucht ein Umfeld, wo er gefördert wird und sich entwickeln kann. Das wollen und können wir bieten.»



Pirmin Willi  
Direktor, Stiftung Brändi

**Wir haben Nico kennengelernt, der in seinem Wohnheim mit verschiedenen Aktivitäten im Tagesverlauf beschäftigt ist. Was für Menschen finden bei der Stiftung Brändi eine Beschäftigung? Und welche verschiedenen Arbeitsbereiche werden angeboten?**

In der Stiftung Brändi arbeiten Menschen mit geistiger oder körperlicher Behinderung und Menschen mit einer Lernbehinderung oder mit einer psychischen Beeinträchtigung.

Wir sind eine privatrechtliche Stiftung und professionelle Non-Profit-Organisation. Im Kanton Luzern bieten wir in neun Betrieben 1100 Arbeits- und Ausbildungsplätze an. Wir arbeiten für die Industrie, das Gewerbe, für Verwaltungen und Private und bieten Dienstleistungen in 14 Branchen an. Dies reicht von komplexer CAD-Konstruktion, elektrotechnischer Montage, Entsorgung und Recycling, Gartenbau und Grabpflege, Gastronomie, Hauswartung/Reinigung über den Lettershop, die Malerei bis hin zur Schlosserei, zum Pflanzenverkauf und Schreinerei. Mit insgesamt 1800 Beschäftigten ist die Stiftung Brändi eine der grössten Arbeitgeberinnen der Zentralschweiz.

**Für einen Einblick in den Alltag: Wie kann man sich einen typischen Arbeitstag vorstellen?** Ja ganz normal, wie in jedem Unternehmen, welches in der gewerblichen, industriellen Fertigung tätig ist und Dienstleistungen für zahlreiche und ebenso anspruchsvolle Kunden

erbringt. In allen Branchen sind erfahrene und kompetente Fachkräfte für die Fertigungsprozesse verantwortlich. Gut ausgebildete Berufsleute (Meister, Betriebsfachleute, Ingenieure und so weiter) zusammen mit unseren Menschen mit Behinderung garantieren für die Qualität unserer Leistungen. Wir handeln marktorientiert und unsere Kunden werden von Spezialisten in ihrem Fachbereich beraten. Dank Zusatzausbildungen in Arbeitsagogik versteht es unser Personal, behinderte Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter zu qualitativ hochstehenden Leistungen zu führen.

**Die Stiftung Brändi kann auf eine lange Geschichte zurückblicken: Wer steckt hinter der Stiftung und welche Ziele werden verfolgt?** Die Stiftung Brändi ist ein kundenorientiertes und wirtschaftlich erfolgreiches Unternehmen. Wir fördern und verwirklichen berufliche, gesellschaftliche und kulturelle Inklusion von Menschen mit Behinderungen. Letztes Jahr feierten wir unseren 50. Geburtstag. Die Stiftung Brändi ist 1968 auf Initiative des Elternvereins Insieme, der Stiftung Rast, der Stiftung Cerebral und des Kantons Luzern gegründet worden. Damit sind die Behindertenaufgaben bewusst an privatrechtlich organisierte Institutionen delegiert.

**Das Spiel Brändi Dog ist vielen ein Begriff, ebenso der legendäre Brändi Grill. Welche weiteren Produkte**



**«Arbeit, Ausbildung und Wohnmöglichkeiten sind die Grundlagen für ein individuelles und selbstbestimmtes Leben. Das wollen wir erreichen. Weil jeder ein Recht darauf hat.»**

PIRMIN WILLI

**werden von den Menschen mit einer Behinderung hergestellt?** Brändi Kubb, Brändi Quadros, Brändi Buurejahr, Brändi Magic Triland und viele weitere pfiffige und geniale Spiele aber auch sehr praktische Artikel für den Outdoorgebrauch, den Haushalt, das Wohnen runden unser Sortiment ab. Genauso unsere künstlerisch gestalteten Karten für verschiedene Anlässe. Besuchen Sie doch persönlich unsere Brändi-Shops in Luzern, Willisau und Horw, oder lassen Sie sich auf unserer Homepage von der Vielfalt unserer Kreativ-Produkte inspirieren. Und unsere Menschen mit Behinderung fertigen Produkte und Dienstleistungen für Industrie, Gewerbe und Private im Wert von über 30 Millionen Franken jährlich.

**Die Stiftung Brändi bietet neben der Arbeitsmöglichkeit auch Wohnplätze an. Wie sind diese organisiert und wie wird auf die verschiedenen Bedürfnisse der Bewohner eingegangen?**

Für die individuellen Bedürfnisse der Bewohnerinnen und Bewohner stehen in 6 Wohnunternehmen und zahlreichen Aussenwohnungen mit insgesamt 340 Wohnplätzen sieben unterschiedlich betreute Wohnformen und verschiedene Freizeitangebote zur Verfügung. Das Ziel unserer Begleitung ist die grösstmögliche Teilhabe und Teilnahme der Bewohnerinnen und Bewohner an allen Facetten des Lebens. Deshalb ist es uns wichtig, die Menschen mit Behinderung in der Gesamtheit der Persön-

lichkeit zu erfassen, sie bestmöglich zu fördern und ihre Entwicklung zu unterstützen.

**Eltern bleiben ein Leben lang die Eltern ihrer Kinder. Eine ganz andere Dimension hat diese Beziehung zu einem behinderten oder kranken Kind. Wie erleben Sie die Rolle der Eltern bei Ihren Mitarbeitenden und Bewohnern? Gibt es noch weitere wichtige Bezugspersonen?** Ich glaube, die Gesellschaft nimmt den Umfang und das grosse Engagement von Eltern und Familie viel zu wenig wahr, bis hin zu fehlender Wertschätzung. Oft spüre ich, ganz im Stillen, deren Kraft und deren Fürsorge, welche mir über die Menschen mit Behinderung entgegenkommen. Wir dürfen auch ganz direkt mit den Eltern und dem weiteren Bezugfeld (Beistände, Ärzte, Psychologen, KESB, IV-Beratung und so weiter) eine sehr konstruktive und tragende Arbeitsbeziehung pflegen.

**Ein wichtiges Thema in allen Lebensphasen ist die Kommunikation: Wie wird sichergestellt, dass jemand im richtigen Arbeitsbereich und Team beschäftigt ist? Wie geht die Stiftung mit der Herausforderung non-verbale Kommunikation um?** Wir prüfen gemeinsam und sachlich die Eignungen und Neigungen für ein entwicklungsförderndes Arbeits- und Wohnumfeld. Ebenso ermöglichen wir Praktika, Weiterbildungen, Job-Rotations und nutzen leichte und/oder unterstützte

Sprache. Unsere Fachpersonen sind gleichermassen agogisch wie sozialpädagogisch kompetent.

**Wie wird die Stiftung Brändi den verschiedenen Altersabschnitten gerecht? Gibt es viele Wechsel in und von anderen Institutionen? Und wie ist zum Beispiel das Leben nach der Pensionierung organisiert?** Hoffentlich gibt es Wechsel! Innerhalb unserer grossen Institution wie auch zu anderen im Bereich Wohnen, Arbeit und berufliche Bildung. Ich persönlich arbeite ja auch nicht ein Leben lang im gleichen Unternehmen. Menschen mit Behinderungen sollen genauso Wahlmöglichkeiten zur Verfügung haben. Und sie wollen auch im Alter möglichst selbstständig leben und wohnen: Die Alterswohnplätze in der Stiftung Brändi sind für Menschen mit Behinderung vorgesehen, welche aufgrund des geistigen und körperlichen Leistungsabbaus oder ihres Alters wegen pensioniert sind.

INTERVIEW: DANIELA SCHMUKI

# MIA BLEIBT IMMER EIN WICHTIGER TEIL UNSERER FAMILIE

Die kleine Mia kam mit einer schweren, extrem seltenen Stoffwechselerkrankung zur Welt. Von Anfang an war klar, dass Mia nur wenige Jahre leben wird. Trotz dieser Prognose erlebte die junge Familie viele glückliche Momente. Sie hielten aber auch fest, dass auf Mias letztem Weg nicht alle medizinischen Möglichkeiten ausgeschöpft werden sollten.



Eben ist Familie M. aus ihren vierwöchigen Hawaii-Ferien zurückgekehrt. «Unsere nachgeholtten Flitterwochen nach über fünf Jahren», sagt Evi. Hinter der Familie liegt eine intensive Zeit und die Auszeit war für Evi, Beat und ihren dreijährigen Sohn Yves unendlich wertvoll. Im Dezember, kurz nach Weihnachten, haben sie ihre vierjährige Tochter Mia verloren. «Mia ist jetzt bei den Sternen», sagt ihr kleiner Bruder, der quirlig mit seinem Claas-Traktor im Garten herumflitzt. Im Haus der Familie am Untersee erinnert alles an die kleine Mia. An den Wänden hängen unzählige Familienfotos, das Mädchen ist überall präsent. «Auch wenn sie nicht mehr direkt bei uns ist, so bleibt sie immer ein wichtiger Teil unserer Familie.»

#### **Auffälligkeiten beim Routine-Ultraschall**

Die besondere Geschichte von Mia beginnt, als im siebten Schwangerschaftsmonat bei einem Routine-Ultraschall entdeckt wurde, dass Hirnventrikel vergrössert sind. «Ich hatte eine einfache, unbeschwerte Schwangerschaft. Niemals hätte ich geahnt, dass mit unserem Wunschkind etwas nicht in Ordnung sein könnte», erzählt Evi. Deshalb waren die werdenden Eltern auch nicht sonderlich beunruhigt, als sie zu weiteren Abklärungen an einen Spezialisten überwiesen wurden. Dieser bestätigte den Befund, betonte jedoch, dass es von einer leichten Lernschwäche bis hin zu einer schweren Behinderung alles bedeuten könnte. «Für uns ist in diesem Moment die Welt zusammengebrochen. Gleichzeitig waren wir guter Hoffnung und zuversichtlich, dass alles gut kommen wird.»

Die Geburt verlief unkompliziert und die jungen Eltern waren überglücklich, als ihre kleine Tochter endlich auf der Welt war. Das Glück wurde allerdings getrübt, denn Mia musste gleich nach der Geburt beatmet werden und wurde direkt auf die Neonatologie verlegt. «Uns wurde gesagt, dass man nicht wisse, was mit ihr los sei, sie aber eine schwere Krankheit habe», erinnert sich Evi. Nach zwei Monaten dann der Befund: Schwere Stoffwechselerkrankung, weltweit etwa hundert bekannte Fälle, Lebenserwartung deutlich reduziert. «Niemand konnte uns sagen, was die Krankheit konkret bedeuten würde, wie sich Mia entwickeln wird. Laut den Ärzten mussten wir uns aber darauf einstellen, dass sie nur wenige Jahre alt werden würde.»

#### **«Wir haben viel Positives erlebt»**

Wie verkraften junge Eltern solch eine niederschmetternde Prognose? «Am Anfang war da

eine grosse Trauer und Hilflosigkeit. Gleichzeitig waren wir aber überzeugt, dass wir die Situation gemeinsam schaffen werden. Rückblickend hat uns Mias Erkrankung als Paar noch mehr zusammengeschweisst», erzählt Evi. In keinem Moment wirkt Evi verbittert, im Gegenteil: sie strahlt viel Optimismus und Lebensfreude aus. «Wir durften durch Mias Erkrankung so viel positives erfahren. Familie, Freunde und Bekannte aus dem Dorf, unsere Arbeitgeber, die uns alle so sehr unterstützt haben. Wir sind unendlich dankbar.» So konnten sich die jungen Eltern regelmässig Auszeiten nehmen und Kraft tanken für den Alltag mit Mia. «Wir haben bewusst unser bisheriges Leben nicht ganz aufgegeben und uns weiterhin in Vereinen engagiert und Sport gemacht.» Dank der Unterstützung der Grosseltern konnte Evi sogar bald wieder 40 Prozent arbeiten.

#### **Keine genetische Erkrankung**

Ebenso war die Familienplanung noch nicht abgeschlossen und eineinhalb Jahre nach Mia kündigte sich Yves an. Zuvor wurden die Eltern genetisch untersucht, denn: «Wir wären nicht in der Lage gewesen, ein zweites behindertes Kind grosszuziehen.» Glücklicherweise stellte sich heraus, dass Mias Erkrankung schlicht eine Laune der Natur war und eine genetische Erkrankung eigentlich auszuschliessen war. Die Schwangerschaft, Geburt und Babyzeit mit Yves, erlebte Evi als etwas ganz Besonderes. «Es war faszinierend, wie schnell er sich entwickelte, wie einfach alles mit ihm war. Ich kannte die «normale» Entwicklung eines Babys ja nicht von Mia». Und auch die Beziehung zwischen den Geschwistern war von Anfang an besonders. «Die beiden hatten ihre eigene Art zu kommunizieren und waren ein Herz und eine Seele», erinnert sich ihre Mama.

#### **Es sollten nicht alle medizinischen Möglichkeiten ausgeschöpft werden**

Je älter Mia wurde, desto mehr zeichnete sich ab, was die Ärzte prognostizierten: Mia konnte nicht selbständig essen, nicht sitzen, nicht sprechen. Sie blieb auf dem Stand eines wenige Monate alten Säuglings. Gleichzeitig war sie aber ein sehr fröhliches, zufriedenes Kind, lachte viel. «Ihr fröhliches Gemüt machte die Situation für uns einfacher.» Dennoch haben Evi und ihr Mann immer darüber gesprochen, was ist, wenn sie gehen würde. «Seit ihrer Geburt haben wir gewusst, dass nicht nur das Leben, sondern auch ein früher Tod mit ihr gekommen war. Mein Mann und ich haben zum Glück viel darüber gesprochen, was wir tun würden, wenn es soweit ist.» So



**«Ich hatte Mia nicht im Arm, als sie auf die Welt kam, aber ich durfte sie im Arm halten, als sie gegangen ist. Das hat mir unglaublich viel bedeutet.»**

EVI, MUTTER VON MIA

haben sie etwa festgehalten, dass medizinisch nicht alle Möglichkeiten ausgeschöpft werden sollten. «Wenn ihr Körper irgendwann sagt, er mag nicht mehr, dann möchten wir sie gehen lassen», so Evi – Unterstützung bekamen sie von Eva Bergsträsser, der Leiterin der Pädiatrischen Palliative Care Kinderspital Zürich. Gemeinsam haben sie immer wieder die Vorgehensweise besprochen wie Mias letzter Lebensabschnitt gestaltet werden sollte.

Gesundheitlich ging es Mia in den ersten dreieinhalb Jahren meist gut, ausser leichten Erkältungen war sie sehr stabil. Vergangenen Sommer bekam die damals knapp Vierjährige dann die Möglichkeit, in den Kindergarten und die Wohngruppe der Stiftung Viva! einzutreten. «Von Sommer bis Herbst war Mias beste Zeit. Sie ist aufgeblüht, hat kleine Entwicklungsfortschritte gemacht und war einfach glücklich», erzählt Evi. Für den Fall der Fälle wurde auch mit der Heimleitung die Vorgehensweise besprochen, wenn sich Mias Zustand plötzlich verschlechtern würde. Grundsätzlich wäre die Institution verpflichtet gewesen, den Notruf zu wählen. «Wir konnten jedoch vereinbaren, dass zuerst Frau Bergsträsser kontaktiert wird.»

**Gesundheitszustand verschlechterte sich**

Nach den Herbstferien wurde Mia dann zum ersten Mal richtig krank, sie hatte hohes Fieber, einen Epilepsie-Anfall und baute insgesamt ab. Sie bekam Antibiotika, vertrug dieses aber schlecht und hatte Schmerzen. «Wir spürten sehr deutlich, dass sich Mia langsam auf den Weg macht». Die nächsten Wochen wurden ein Auf und Ab; mal ging es Mia besser, dann hatten die Eltern wieder das Gefühl, der Moment sei

gekommen. In der Wohngruppe durfte Mia noch Weihnachten feiern, alle Kinder und Betreuerinnen verabschiedeten sich von ihr. In dieser Zeit schlief Mia sehr viel, war kaum noch da und atmete nur noch ganz leicht. Das war kurz vor Heiligabend. «Wir dachten, es sei soweit. Dann ging es ihr plötzlich wieder besser.»

Während dieser Zeit waren die Eltern in ständigem Kontakt mit Frau Bergsträsser. «Sie beriet uns, wieviel Morphin Mia brauchte, damit sie keine Schmerzen hat. Auf keinen Fall sollte Mia ihre letzte Zeit im Spital verbringen, das war uns wichtig.» Rückblickend hat Evi diese Zeit als sehr emotional und auch schön in Erinnerung. «Familie, Freunde und Bekannte kamen vorbei, um sich von unserer Tochter zu verabschieden. Mein Mann und ich lagen uns immer wieder in den Armen und durchlebten ein Wechselbad der Gefühle.»

**«Mia schlief in meinen Armen ein»**

Am 27. Dezember 2018 frühmorgens war Mia sehr unruhig und Evi nahm sie fest in den Arm, um sie zu beruhigen. Mia wurde langsam ruhiger und seufzte dann ein paar Mal tief, so als wäre sie ganz zufrieden und erleichtert. Dann hörte sie auf zu atmen. «Ich hatte Mia nicht im Arm, als sie auf die Welt kam, aber ich durfte sie im Arm halten, als sie gegangen ist. Das hat mir unglaublich viel bedeutet – auch wenn mir der Gedanke daran noch jedes Mal die Tränen in die Augen treibt», erzählt mir Evi und wir beide werden in diesem Moment von den Gefühlen überwältigt.

Im ersten Moment nach Mias Tod hat denn auch das Gefühl der Erleichterung überwogen. «Erleichterung darüber, dass Mia keine



Schmerzen mehr haben muss, dass wir sie nicht mehr mit Medikamenten vollpumpen müssen, dass sie zuhause sterben durfte. Die Trauer kam erst später». Am Abend haben sie Yves von den Grosseltern nach Hause geholt und ihm gesagt, dass Mia nun im Himmel ist. Er meinte daraufhin: «Die kommt dann am Samstag wieder aus dem Vivala nach Hause.» Inzwischen schaut er oft zu den Sternen und hält Ausschau nach Mia.

#### Auszeit auf Hawaii

Kurz nach Mias Tod entschlossen sich Beat und Evi, dass nun der richtige Zeitpunkt für eine längere Auszeit gekommen war. «Wir wollten bewusst diesen <cut>, um Distanz zu schaffen und um zur Ruhe zu kommen. Es war eine wunderschöne Zeit und Mia ganz nah bei uns», erzählt Evi. Die Auszeit war gleichzeitig auch der Startschuss in einen neuen Lebensabschnitt. «Mia hat uns gelehrt, alles ruhiger anzugehen und im Moment zu leben. Das möchten wir ein Stück weit beibehalten.»

TEXT: ANNA BIRKENMEIER  
FOTOS: MARTINA RONNER-KAMMER



#### KRANKHEIT

Pyruvat-Dehydrogenase-Mangel PDHA1

Durch die Erkrankung konnte Mias Körper Kohlenhydrate nicht selbst zu Energie umwandeln, deshalb konnte sie sich bereits in der Schwangerschaft nicht wie ein gesundes Kind entwickeln.

#### SYMPTOME

- generalisierte muskuläre Hypotonie
- komplexe Hirnfehlbildung
- Trinkschwäche, Schluckstörung (komplett sondenernährt)
- erhebliche Verzögerung der körperlichen und geistigen Entwicklung
- epileptische Anfälle



*Wir unterstützen unsere Kunden,  
so wie eine Mutter ihr Kind.*

## **Schellenberg-Gruppe**

Das moderne und innovative Familienunternehmen  
für traditionelle und digitale Kommunikationslösungen.

Telefon +41 44 953 11 11

**[www.schellenberggruppe.ch](http://www.schellenberggruppe.ch)**

Pfäffikon ZH • Oetwil am See • Winterthur • Zürich • Chur



**SHELLENBERGGRUPPE**



# PALLIATIVE CARE IST VIEL MEHR ALS DIE BEGLEITUNG AM LEBENSENDE

Dr. med. Eva Bergsträsser hat Mia und ihre Familie in einer unvorstellbar schwierigen Zeit unterstützt. Auch wenn wir oft die Augen davor verschliessen, es ist Teil des Lebens, dass einige Kinder leider nur eine begrenzte Lebenserwartung haben. Umso wichtiger ist es, sowohl diese Kinder wie auch das ganze Familiensystem optimal zu betreuen.



PD Dr. med. Eva Bergsträsser  
Leitung Pädiatrische  
Palliative Care, Universitäts-  
Kinderspital Zürich

**Frau Bergsträsser, können Sie kurz erläutern, was palliative Betreuung eigentlich bedeutet?** Pallium ist ursprünglich die Bezeichnung für den Mantel eines Ordenträgers. So soll ein Kind mit einer lebenslimitierenden Erkrankung zusammen mit seiner Familie unter dem schützenden Mantel eine ganzheitliche Betreuung erfahren. Dabei geht es immer darum, viele verschiedene Aspekte in der Lebenssituation der betroffenen Familie zu erfassen. Es ist unumgänglich, dass zu Beginn der Betreuung ganz schwierige Themen zur Sprache gebracht werden müssen. Was soll in einer lebensbedrohlichen Situation oder hinsichtlich von Reanimationsmassnahmen gemacht werden? Solche Fragen müssen mit der betroffenen Familie behutsam besprochen werden. Und trotz all dem liegt der Fokus nicht rein auf dem Lebensende des Kindes. Wir versuchen entsprechend auch zu erfassen, wie es dem ganzen System, also den Eltern, Geschwistern oder Grosseltern des Kindes geht. Also fragen wir uns, was wir tun können, damit dieses wichtige Umfeld im andauernden Wechselbad der Gefühle gesund bleibt.

**In der medizinischen Betreuung eines schwerkranken Kindes kommt vielleicht irgendwann ein Punkt, an dem Sie mit Ihrem Team der Palliative Care miteinbezogen werden müssen. Wie kann ein Arzt diesen entscheidenden Moment erkennen?** Ich habe dazu in Studien ein In-

strument entwickelt, um Fachpersonen dabei zu helfen, die palliative Betreuung früh genug zu integrieren. Es ist uns nämlich sehr wichtig, zum Kind und zu seinen Eltern eine vertrauensvolle Beziehung aufbauen zu können. Diese tragende Verbindung zur Familie muss in Notsituationen jederzeit Bestand haben. Wir sind darauf angewiesen, dass die Kinder von den Spezialisten an uns überwiesen werden. Es kommt mittlerweile jedoch auch vor, dass Eltern sich schon von sich aus melden. Es geht nie darum, sich in die Behandlung einzumischen. Die krankheitsspezifische Betreuung liegt in jedem Falle bei den zuständigen Spezialisten. Unser Team soll aber sicher dann miteinbezogen werden, wenn die Situation eines unheilbar kranken Kindes instabil wird. So zum Beispiel, wenn das Kind wiederholt notfallmässig behandelt oder hospitalisiert werden muss und die Familie den Alltag kaum noch meistern kann.

**Wie nehmen es die Eltern auf, wenn ihnen mitgeteilt wird, dass die Krankheit ihres Kindes lebenslimitierend ist?** Die Eltern nehmen das sehr unterschiedlich auf. Manchen sind diese Gedanken schon durch den Kopf gegangen und sie sind beinahe erleichtert, wenn wir dieses Thema ansprechen. Manchmal sind die Eltern auch schlichtweg überfordert und möchten nicht noch mehr zusätzliche Betreuungspersonen im Umfeld ihres Kindes. Wir versuchen



**BELVOIRPARK**  
Restaurant



**Für Gäste, die sich das  
Aussergewöhnliche gönnen.**

Geniessen Sie bewährte Rezepte,  
beliebte Klassiker und erlesene  
Neukreationen. Toller Service in  
schönstem Ambiente, in stilvollen  
Sälen oder im prächtigen Park.

Verwöhnen Sie Ihre Freunde,  
Ihre Familie, Ihre Geschäftspartner –  
und sich selbst.

**Belvoirpark Restaurant**  
Seestrasse 125, 8002 Zürich  
info@belvoirpark.ch  
044 286 88 44

[www.belvoirpark.ch](http://www.belvoirpark.ch)

**ZÜRI  
NEWS**

**«ICH BRING'S  
IHNEN NÄHER»**

Maria Rodriguez



**TÄGLICH AB 18:00 UHR, STÜNDLICHE WIEDERHOLUNG**  
telezueri.ch

**TELE  
ZÜRI**  
BRINGT'S

**«Jedes Leben ist einzigartig. Es macht genauso Sinn, wenn ein Kind behindert ist. Die Spuren dieser Kinder in unserer Welt sind kostbar; wir können viel von ihnen lernen.»**

PD DR. MED. EVA BERGSTRÄSSER

dann gemeinsam mit den Eltern Anknüpfungspunkte zu suchen, um so Schritt für Schritt eine Vertrauensbasis schaffen zu können. Ein solcher Anknüpfungspunkt kann ein Hausbesuch oder ein Angebot für ein Gespräch mit den Geschwisterkindern sein. Natürlich ist hierfür eine gewisse Kooperationsbereitschaft eine wichtige Voraussetzung. Wir drängen uns den Eltern nicht auf. Oft sind die Eltern stark verunsichert und meinen, sich mit dem Thema auseinanderzusetzen käme einer Kapitulation, einer Aufgabe der Hoffnung gleich. Hoffnung kann jedoch ganz unterschiedlich geschneidert sein. Wenn die Eltern die Tatsachen annehmen können, ändert sich die Sichtweise: Es gibt dann vielleicht die Hoffnung, dass das Kind nicht leiden muss und friedlich sterben kann. Insofern versuchen wir, die Lebensqualität des Kindes und seiner Familie in den Mittelpunkt zu rücken. Wir möchten der betroffenen Familie ermöglichen, trotz allem gute Erinnerungen zu schaffen. Das Leben muss ja weitergehen. Es gibt aber auch vereinzelt den Fall, bei dem uns die Eltern sehr direkt sagen, dass sie mit uns absolut nichts zu tun haben wollen.

**Wie versuchen Sie in der palliativen Betreuung den verschiedenen Bedürfnissen innerhalb einer Familie gerecht zu werden?** Wie überall im Leben erreicht man im Team viel mehr als alleine. In unserem Kernteam

sind wir deshalb Ärztinnen und Ärzte, Pflegefachpersonen, Psychologinnen und Sozialarbeiterinnen. Wichtige eingebundene Fachpersonen können auch Seelsorger, Pädagogen, Physiotherapeuten, Ernährungsberater und andere sein.

**Der schwierigste Zeitpunkt ist wohl, wenn ein Kind gehen muss. Wie kann man diesen traurigen Moment begleiten?** Häufig wissen wir nicht, wann dieser Zeitpunkt kommen wird. Es ist daher sehr wichtig, die Eltern immer mal wieder auf die gemeinsam besprochenen Vorgehensweisen in diesem Fall anzusprechen. Denn über die Zeit können sich Vorstellungen verändern, ohne dass diese von den Eltern bewusst nach aussen weitergegeben werden. Wir kommen nicht umhin, zusammen schwierige Situationen zu besprechen. Was wäre, wenn das Kind jetzt plötzlich zuhause leblos aufgefunden wird? Was müssen die Eltern jetzt machen? Diese Szenarien müssen durchgespielt werden, um Situationen zu verhindern, die zusätzlich traumatisierend sind. Ist das Kind im Kinderspital, wenn der Tod absehbar wird, dann versuchen wir auf die Bedürfnisse der Eltern und des Kindes einzugehen. Wir schaffen eine eigene Welt abseits des Spitalalltags. Die Eltern bestimmen, wieviel Privatsphäre und Betreuung sie möchten und in welchem Umfeld sie und ihr Kind sein möchten. Die Wünsche der Familien sind jeweils sehr unterschiedlich.

**Wie gestaltet sich die Betreuung der Familien nach dem Tod des Kindes?** Rein medizinisch ist meine Betreuung als Ärztin nach dem Tod abgeschlossen. Aber das ist völlig künstlich und stimmt natürlich überhaupt nicht mit dem überein, was mich persönlich betrifft. Es sind Beziehungen entstanden, die nicht einfach gekappt werden. Häufig mache ich einen Kondolenzbesuch, weil Beerdigungen für mich persönlich sehr schwierig sind und mich stark berühren. Es kann sein, dass man danach den Kontakt langsam ausklingen lässt, sich schriftlich weiterhin austauscht oder sich auch mal ausserhalb des Kinderspitals trifft. Die Betreuung der Familie durch unsere Psychologinnen wird nach dem Tod des Kindes jedoch umso wichtiger. Unser Team organisiert auch regelmässig gemeinsame Veranstaltungen für Familien, die ihr Kind verloren haben. Dabei möchten wir den Austausch unter den Familien fördern und den Verarbeitungsprozess unterstützen. Bei diesen Gelegenheiten treffe ich die Familien gerne wieder.

INTERVIEW: SIMON STARKL



# SHAYEN FEHLT UNS JEDEN TAG – UNSERE FAMILIE IST NICHT MEHR KOMPLETT

Zwei Mädchen hatte Janine bereits verloren und ein drittes stirbt 11 Jahre später an den Folgen des Schinzel-Giedion-Syndroms. Die kleine Shayen wurde nur 8½ Monate alt. Janine, Juno und Patrick erzählen ihre Geschichte und sprechen über schwierige Momente, Wut, Tod, Trauer, Hoffnung, Wünsche und das, was ihnen Kraft gibt.



«Ich habe drei Geschwister im Himmel», erzählt die siebenjährige Juno. Sie lebt mit ihren Eltern Janine und Patrick in Zürich. Mit offenen Armen empfängt mich die Familie und erzählt die Geschichte ihrer kleinen Shayen, die mit 8½ Monaten starb. Diese Stunden berühren mich ganz tief im Herzen. «Meine vierte Tochter kam im August 2016 zur Welt», beginnt Janine. Während der Schwangerschaft fühlt sie sich gut. «Die vorgeburtlichen Untersuchungen haben wir nicht gemacht. Wir hatten immer die Haltung: wir nehmen dieses Kindchen, egal wie es kommt.»

#### Zwei Kinder verloren

Janine hat jedoch eine Vorgeschichte. Vor 11 Jahren starben ihre erstgeborenen Zwillinge in der 27. Schwangerschaftswoche. «Eine kleine Angst verspürte ich während der Schwangerschaft immer wieder», erinnert sie sich. Doch alles verläuft bis zum Ultraschalltermin in der 35. Schwangerschaftswoche problemlos. An diesem Tag begleitet Patrick die damals 4½-jährige Juno an einen Erstbesuch im Kindergarten. «Ich komme gleich nach», sagt Janine zu den beiden, als sie sich auf den Weg zur Gynäkologin macht. Die Ärztin bemerkt im Ultraschall, dass die Nieren stark vergrössert sind. «Ihren Blick werde ich nie vergessen. Ich sah es in ihren Augen, dass etwas nicht stimmt», erzählt sie.

Die Stimmung im Kindergarten war unbeschwert, erinnert sich Patrick. Auf einmal klingelt das Telefon und eine weinende Janine ist am anderen Ende der Leitung. Am gleichen Tag haben sie einen Termin beim Ultraschallspezialisten des Universitätsspitals Zürich. Doch auch er gibt sich bedeckt und vorsichtig; das Paar wird bis zur Geburt vertröstet.

## **«Ich hatte schon zwei Kinder verloren. Es konnte nicht sein, dass es mich nochmals trifft.»**

JANINE, MUTTER VON SHAYEN

#### Getrübte Vorfreude und Geburt

Auch Freunde und Bekannte beruhigen das Paar. Bis zur Geburt bleibt jedoch ein Fragezeichen, bei Janine in grösserem Ausmass als bei Patrick. Die Vorfreude bleibt durch die Anspannung und das Unwissen etwas getrübt. Janine geht regelmässig zur Kontrolle, die Antworten des Arztes bleiben weiterhin zurückhaltend. «Ich war sehr sensibel und deutete jedes Zeichen», erzählt sie. «Gleichzeitig hegte ich grosse Hoffnung. Ich hatte schon zwei Kinder verloren. Es konnte nicht sein, dass es mich nochmals treffen würde», redet Janine sich gut zu. Der Geburtstermin wird festgelegt und die Besorgnis des Arztes spürt das Paar im Vorfeld.

#### Lebt sie?

Die Hebamme im Stadtspital Triemli ist wunderbar und trotz der schweren Umstände schafft es Shayen, ohne grosse Hilfe zur Welt zu kommen. Das Mädchen beginnt nicht spontan zu atmen und wird mit dem Beatmungsbeutel sofort unterstützt, bevor sie auf die Neonatologie verlegt wird.

Janine und Patrick sind unter Schock. «Es fühlte sich an wie ein Tsunami. Wir waren im luftleeren Raum und hatten keinen Boden mehr unter den Füßen», erinnert sich Patrick. Man sieht Shayen an, dass ihr nicht nur die vergrösserten Nieren Probleme bereiten würden. Sie braucht Sauerstoff und muss über eine Magensonde ernährt werden, da sie kaum Kraft hat, selber zu trinken.

#### Erste Tage zu Hause

Nach zwölf Tagen nehmen Janine und Patrick Shayen nach Hause. Sie kriegen Sauerstoffmessgerät, Beatmungsbeutel, Ernährungspumpe und eine kurze Einführung in die Bedienung der Geräte. Was Shayen hat, wissen die Ärzte noch nicht. Sie sprechen immer von einer «Black Box», so etwas hätten sie zuvor noch nie gesehen. Die folgenden drei Tage erleben die beiden als traumatisierend. «Wir haben kaum geschlafen. In der zweiten Nacht ist Shayen dreimal sehr blau angelaufen. Wir sassen mit dem Beatmungsbeutel am Bettrand, um sie gesetzt den Fall zu reanimieren», erinnert sich Patrick. Vollkommen erschöpft, bringen sie Shayen nach drei Tagen wieder ins Spital, wo das Baby die nächsten sechs Wochen verbringt.

#### Die Diagnose ist ein Schlag ins Gesicht

In der vierten Lebenswoche überbringt die Genetikerin den Eltern die fatale Diagnose. Shayen leidet am Schinzel-Giedion-Syndrom. Die Lebenserwartung liegt bei wenigen Wochen bis Monate. «Es war ein weiterer Schock».

Wir hatten nicht damit gerechnet, dass es so schlimm ist», erzählt Janine. «Wir wussten nun, dass sie jeden Tag sterben kann und wir wollten nicht, dass Shayen leidet.»

#### **Lebensqualität als oberste Priorität**

Mit dem Palliative Care Team des Kinderspitals Zürich erarbeitet die Familie ein Betreuungsplan. Shayens Lebensqualität hat oberste Priorität. Sie sollte möglichst schmerzfrei und zu Hause bei ihren Liebsten sein, unabhängig davon, wie aufwendig die Pflege sein würde. Das Paar entscheidet sich auch gegen eine Reanimation. «Dies war der schwierigste Entscheid, den ich in meinem Leben habe fällen müssen», sagt Janine. Nach sechs Wochen darf Shayen endlich nach Hause. Sie muss rund um die Uhr überwacht werden. «Uns war sehr schnell klar, dass wir dies alleine nicht schaffen würden,» betonen beide. Die Kinder-Spitex, der Entlastungsdienst, die Stiftung pro pallium sowie Familie und Freunde unterstützen Janine, Patrick und Juno während den nächsten Monaten tatkräftig.

#### **Um Hilfe bitten, ist nicht einfach**

Es ist eine schwierige Zeit, die stark an den Kräften zehrt. Im Schaffen von Erinnerungen schöpft die Familie Kraft. So feiert sie jeden Monat Shayens Geburtstag. «Wir wussten, dass wir bei Kräften bleiben mussten. Wir hatten ja auch Juno, die am Prozess teilnahm und wir wollten nicht, dass sie im Schatten bleiben würde», erinnert sich Janine. «Juno hat mir durch ihre Freude und ihre Art viel Kraft gegeben», ergänzt Patrick. Alle geben alles. So auch Janines Schwester, die jede Woche ihr Geschäft einen Tag lang schliesst, um bei der Nachtwache zu helfen oder eine Freundin, die jede Woche mit viel Liebe für sie kocht. «Jene Menschen, die Shayen kennengelernt und uns geholfen haben, erzählen mir heute noch, dass diese Zeit in ihrem Leben Spuren hinterlassen hat», ergänzt Janine. Sie ist allen, die an ihrer Seite waren, unendlich dankbar.

Es gibt aber auch Enttäuschungen. Für Janine ist es schwierig, wenn andere ausweichen oder wegschauen. «Es braucht nicht viel. Eine stille Umarmung oder ein <ich weiss nicht, was sagen> hilft sehr», ergänzt sie. Es braucht für die Betroffenen Mut und Kraft, Hilfe anzufordern.

#### **Hundertprozentiges Vertrauen**

Während dieser Zeit greift ihnen ein Team von 16 kispex-Frauen unter die Arme. Für Janine gibt es viel zu koordinieren. «Ich brauchte Menschen, die stark sind, keine Berührungsängste haben und Shayen mit viel Liebe ver-

wöhnen wollten», sagt sie. Genau diese Qualitäten bringt auch die freiwillige Betreuerin von pro pallium mit, die jede Woche zwei Stunden lang mit viel Herz und Hingabe unterstützt. «Solche Menschen haben mir gutgetan. Ich musste komplettes Vertrauen haben, denn man ist so besorgt und will sein Kind niemandem anvertrauen». Die Familie geht oft über ihre Grenzen. Angst, Verzweiflung, Erschöpfung, Konflikte, Schmerz und Trauer sind stetige Begleiter. Die bedingungslose Liebe zu Shayen macht es möglich, diese Belastungen auszuhalten.

#### **Wenn das Leben zu Ende geht**

So sieht der Rhythmus der Familie bis kurz vor Ostern 2017 aus. Shayen fängt einen Infekt ein und stirbt nach einem viertägigen Aufenthalt im Kinderspital. «Beim Eintreffen im Krankenhaus hätten wir nicht gedacht, dass sie nicht mit uns nach Hause kommt. Es war mein Wunsch, dass sie ihre letzten Atemzüge zu Hause nimmt», ergänzt Janine. So kommt es jedoch nicht. Die letzte Nacht ist besonders schwierig. Die diensthabenden Ärzte und Pflegenden kennen sich mit palliativer Betreuung zu wenig aus. So läuft vieles schlecht. Es fehlt jemand, der weiss, was eine Familie braucht, wenn das Leben eines Liebsten zu Ende geht. Am Ostersonntag, dem 15. April, stirbt Shayen. Sie hat so gekämpft. «Du musst nicht mehr für uns. Du darfst jetzt gehen», hat die Familie zum Abschied gesagt. «Ich bin dankbar, dass wir da waren, als sie gegangen ist», erinnert sich Janine.

#### **Abschied zu Hause**

Shayen ist noch drei Tage zu Hause, damit alle sich von ihr verabschieden können. Juno schmückt den Sarg und bleibt bis zuletzt an Shayens Seite. Sie verteilt allen Schoggi-Trösterli aus einem Körbchen. Das macht sie noch während mehrerer Wochen. Einen Monat später organisieren sie eine Abschiedszeremonie mit vielen Menschen.

#### **Die Trauer ist sehr individuell**

Die Trauer läuft ab dem Zeitpunkt des Verdachts, der Diagnose und danach. Es gilt Abschied zu nehmen von der Vorstellung, das Leben als Familie mit zwei gesunden Kindern zu führen. Jeder trauert anders, die Bedürfnisse und Ansprüche sind unterschiedlich. Das gilt es zu respektieren und anzunehmen. Juno geht sehr offen mit ihrer Trauer um und thematisiert das, was sie gerade beschäftigt. Janine liest Bücher zum Thema, besucht eine Trauergruppe. Seit Kurzem ist sie im Stiftungsrat von pro pallium, wo sie sich für betroffene





Familien einsetzt. «Das Leben geht weiter. Wir haben Juno, unseren Sonnenschein. Natürlich habe ich Angst. Drei meiner vier Kinder leben nicht mehr und sie habe ich noch. Ich versuche, den Fokus aufs Positive zu legen.»

#### Verbesserte Unterstützung

Janine wünscht niemandem, so etwas zu erleben. Sie hadert damit, dass Shayen nicht zu Hause sterben konnte. Ihre Vision ist ein Kinderhospiz für Familien mit schwer kranken Kindern. Dafür setzt sie sich ein. Das nährt sie. Patrick wünscht sich, dass Familien in Notsituationen besser unterstützt werden und sie sich von den Versicherungen und Ämtern nicht alles erkämpfen müssen. «Die Eltern sind bereits in Not, es geht um kleine Kinder, die schwächsten Mitglieder der Gesellschaft, die zudem schwer krank sind», meint er. Was Patrick am meisten schmerzt, ist, dass Juno und Shayen nicht mehr zusammen sind. «Bilder der beiden Schwestern zu sehen, ist einfach himmlisch», meint er.

#### Das Glück in kleinen Momenten

Ich werfe einen letzten Blick auf die Fotowand mit Erinnerungen an die Zeit, die Shayen, Juno, Janine und Patrick zusammen erlebt haben. «Vor dem Zubettgehen werfe ich immer einen Blick

in Junos Zimmer: meine Tochter ist gesund, mein Mann ist gesund und alle lieben Menschen um mich herum auch, sage ich mir. Es war ein guter Tag. Dann bin ich so richtig dankbar», sagt Janine zum Abschied.

TEXT: DANIELA REINHARD  
FOTOS: THOMAS SUHNER



#### KRANKHEIT

Sehr seltene genetische Erkrankung mit charakteristischen Gesichts- und Skelettveränderungen sowie einer geringen Lebenserwartung. Viele Kinder sterben ohne lebensverlängernde Massnahmen in den ersten Lebensmonaten. Weltweit wurden 50 Fälle gemeldet.

#### SYMPTOME

- Verkürzte Schädelbasis und prominente Stirn
- Nierenfehlbildungen
- Atemprobleme
- Ernährungsschwierigkeiten
- Verdauungsprobleme
- Epilepsie
- Wiederkehrende Infektionen
- Skelett- und kardiale Fehlbildungen
- Schwere Entwicklungsverzögerung



## VIEL MEHR ALS EIN AUTOMUSEUM

Kommen Sie der Faszination Auto auf die Spur. Spüren Sie die automobilen Leidenschaft eines Rennfahrers. Atmen Sie die Begeisterung für Rennsport. Entdecken Sie eine aussergewöhnliche Autosammlung. Werden Sie Teil des Auto-Enthusiasmus von Fredy Lienhard. In der autobau erlebniswelt.

Event.  
Erlebnis.  
Faszination.



Unsere Gastronomie – der Zugang ist kostenfrei – bietet Ihnen ein attraktives Speisenangebot, tolle Räumlichkeiten und eine charismatische Atmosphäre in einem hochwertig sanierten historischen Industrieareal.

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

## So geht frisch.



Das Herz von Bianchi schlägt in Zufikon, nahe Zürich. Und es schlägt für feinste Spezialitäten. Wenn heute in der Schweiz feinste Delikatessen von Spitzenköchen aufgetischt werden, ist es wahrscheinlich, dass diese von Bianchi importiert wurden. Denn wir von Bianchi besitzen eine lange Tradition im Aufspüren von Spezialitäten aus der ganzen Welt.

## Seit 1881



G. Bianchi AG – Allmendweg 6 – 5621 Zufikon AG – Schweiz  
Hotels & Restaurants – Tel: 056 649 27 27 - order@bianchi.ch – Grossverbraucher – Tel: 056 649 28 28 - ordergv@bianchi.ch



## WIR SIND ÜBERZEUGT: TRAUER IST ETWAS WICHTIGES UND NATÜRLICHES

pro pallium setzt sich für die Entlastung, Begleitung und Vernetzung von Familien mit schwerstkranken Kindern ein. Wichtigstes Standbein der spendenfinanzierten Stiftung ist die Familienbetreuung mit Freiwilligen. Zudem berät sie betroffene Eltern, unterstützt sie bei der Vernetzung und begleitet sie auch nach dem Tod ihres Kindes in der Trauer.



**Cornelia Mackuth-Wicki**  
Geschäftsleitung, pro pallium  
Schweizer Palliativstiftung  
für Kinder und junge Erwachsene

**Weshalb wurde die Stiftung gegründet?** Christiane von May lebte lange Zeit in Berlin. Sie übernahm die Pflege eines an Leukämie erkrankten Mädchens, das knapp dreijährig verstarb. Als Pflegefamilie gab es während der Zeit des Abschieds viele schwierige Momente. Sie hätte dringend fachliche und zwischenmenschliche Unterstützung gebraucht, die es in dieser Form nicht gab. Nachdem Frau von May 2004 feststellte, dass es bei uns keinerlei Palliativbetreuung für Kinder gab, kehrte sie in die Schweiz zurück und gründete 2005 die Stiftung pro pallium.

**Erzählen Sie etwas über Ihr Angebot und wie Sie Familien in Not unterstützen.** Die Situation von Familien mit schwerstkranken Kindern ist häufig von enormer Anspannung, Ängsten, Konflikten, schwierigen Entscheidungen und organisatorischen Problemen geprägt. Unser Ziel ist es, ihren Alltag durch «Da-Sein» zu erleichtern, ihnen beizustehen und sie mit den unzähligen Problemen des Alltags nicht alleine zu lassen. Wir wollen einen Beitrag dazu leisten, die Lebensqualität der ganzen Familie in dieser besonderen Zeit zu verbessern. Wenn eine Anfrage eintrifft, klären wir in einem Erstgespräch die Bedürfnisse und schauen, welche freiwillige Person sich für den Einsatz eignet.

Das Angebot wird auf die Bedürfnisse der Familie zugeschnitten. Dazu kann folgendes gehören: Beschäfti-

gung mit dem kranken Kind; Zeitgestaltung mit den gesunden Geschwistern; Gespräche und Unterstützung der Eltern, Bezugspersonen und Angehörigen; Weiterbegleitung nach dem Tod des Kindes. Ändert sich mit der Zeit etwas, passen wir das Angebot an. Dazu bedarf es jedoch eines genauen Hinhörens unserer Freiwilligen, welche oft zur Vertrauensperson der Familie werden.

**Welche Fähigkeiten bringen Ihre Freiwilligen mit und wie unterstützen Sie sie als Organisation?** Unsere Freiwilligen sollten kommunikationsstarke, lebensbejahende, positive und offene Menschen sein. Sie gestalten Nachmittage in den Familien, bringen Freude und Leben in den schwierigen Alltag und schaffen gute Momente. Wichtig scheint uns zudem, dass die Freiwilligen den Weg mit der Familie gehen und ihnen den Weg nicht vorgeben.

In einer sechstägigen Basisschulung bereiten wir sie auf ihre anspruchsvolle Aufgabe vor. Dabei setzen sich die Freiwilligen mit folgenden Themen auseinander: was heisst es für eine Familie, wenn ihr Kind sehr krank ist oder was bedeutet Palliative Care. Auch die Themen Sterben und Trauer kommen zur Sprache und ihre Rolle als Freiwillige in der Familie. Sobald die Ausbildung abgeschlossen ist, kommen sie zum Einsatz und werden von der regionalen Koordinatorin eng begleitet. Wir bieten ihnen auch regelmässige Aus-



# BRANDING



**stier**  
communications

## Wir entwickeln starke Marken

Klare Strategie, modernes Design und überzeugende Kommunikation – die Marke muss einzigartig definiert und über alle Medien hinweg inszeniert werden. Nur eine starke Identität fasziniert und überzeugt Ihre Kunden.

So wie die Marke «Kinder mit seltenen Krankheiten», die wir mit grosser Leidenschaft entwickeln durften.

[www.stier.ch](http://www.stier.ch)



## Ihr seid mega!

Jedes Kind ist etwas ganz Besonderes. Nur Kinder lehren uns bedingungslose Liebe und unermüdliche Einsatzbereitschaft. Tag für Tag.

Wir wünschen allen betroffenen Kindern und Familien des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK) viel Mut, Power, zahlreiche Glücksmomente und Zuversicht!

Jedes Treffen mit euch wärmt uns das Herz.

## **«Ich wünsche mir, dass Krankheit und Sterben eine Sprache finden. Es ist eine Realität, die tagtäglich stattfindet.»**

CORNELIA MACKUTH-WICKI

tauschtreffen an oder sind für ihre Fragen jederzeit da – telefonisch oder persönlich.

**Ein wichtiges Standbein Ihrer Stiftung ist die Trauerbegleitung.** Das ist richtig. Stirbt ein Kind, gehen Angehörige sehr unterschiedlich mit ihrer Trauer um. Aus diesem Grund sind unsere Angebote vielfältig. Wir bieten Einzeltrauergespräche und begleitete monatliche Treffen für trauernde Mütter und Väter an. Ist die Trauer akut, ist es für Betroffene – vor allem für Mütter – wichtig, viel zu erzählen. Dafür eignen sich Einzelgespräche. Bei den Angehörigen geht es ums Überleben und Weiterleben. Am Anfang steht das Überleben im Zentrum. Ein Austausch mit anderen Betroffenen kann eine grosse Hilfe sein, wenn es in einem nächsten Schritt darum geht, die Ereignisse und die eigenen Gefühle zu verarbeiten und die aktive Gestaltung des Weiterlebens zu diskutieren. Genau darauf zielt unsere Trauergruppe ab. Durchs Erzählen kann sehr viel Heilung erfolgen. Wir schaffen Möglichkeiten für Trauernde, auch andere Formen auszuprobieren – z.B. das Malen. So findet eine Verarbeitung auf verschiedenen Ebenen statt.

**Warum sind die Trauergruppen nach Geschlechtern getrennt?** In den meisten Fällen gibt die Mutter ihr Erwerbsleben auf und wird zur Hauptbezugsperson des schwer kranken Kindes. Sie hat viele Rollen: Managerin, Pflegefachfrau, Teamkoordinatorin. Stirbt das Kind, fällt ihre bisherige Tagesstruktur von einem Moment auf den anderen weg. Sie verliert somit nicht nur ihr Kind, sondern auch ihren Tagesinhalt, ihren Sinn, die Arbeit. Zudem zeigen Studien, dass Frauen, die ihr Kind verlieren,

viel häufiger an einer Depression erkranken. Fällt die Frau aus, wäre dies ein noch herberer Schlag für die Familie. Aus dieser Not heraus haben wir zuerst die Trauergruppe für Mütter ins Leben gerufen.

Bei Vätern sieht es in der Regel anders aus. Sie haben andere Coping-Strategien und sind in den meisten Fällen für das ökonomische Überleben der Familie verantwortlich. Bei ihnen läuft die Arbeit weiter und dadurch sind sie abgelenkter.

**Wie sehen der Abschied und die Trauer für ein vierjähriges Kind wie Juno aus?** Im Vorschulalter geht es darum, das Kind da abzuholen wo es steht, mit seinen Fragen und Gefühlen. Was Kinder in diesem Alter vor allem mitkriegen, sind die Emotionen ihrer Umgebung. Sie werden geprägt durch die Erfahrungen, die sie genau dann machen. Oft beziehen sie das, was geschehen ist, auf sich. Dass sie z.B. böse zum Geschwisterchen waren und es darum gestorben ist. Dies sind Zusammenhänge, die wir rational nicht nachvollziehen können. Es ist wichtig, dem, was sie erleben und empfinden, eine Sprache zu geben und ihnen zu erklären, dass Mami und Papi traurig sind, aber nicht, weil sie etwas falsch gemacht haben. Kinder in diesem Alter trauern auch nicht andauernd, sondern sind traurig und im nächsten Moment springen sie herum und wollen spielen. Sie kennen den Begriff der Endgültigkeit nicht. Hier brauchen manchmal auch Eltern Erklärungen. Wir sind davon überzeugt, dass es wichtig ist, dass Kinder darüber sprechen können und diese Themen nicht tabuisiert werden. Brauchen die Eltern dabei Unterstützung, stehen wir ihnen gerne zur Seite.

**Man hört oft, dass die Trauer schon vor dem Tod beginnt.** Vorausschauende Trauer, wie man sie in der Theorie kennt, ist jedoch schwer zu initiieren. Viele Familien orientieren sich einerseits an der Hoffnung. Andererseits sind sie sehr stark beschäftigt mit Behandlungen, Notfällen, Spitalaufenthalten und dem Umsorgen der gesunden Geschwister.

**Wie kann das Umfeld den Betroffenen helfen?** Ich kann allen nur ans Herz legen: gehen Sie aktiv auf die Trauernden zu und zwar mit konkreten Hilfsangeboten. Konkret, weil die Betroffenen oft nicht wissen, was ihnen guttut. Sie sind mit dem eigenen Überleben und der Organisation des Alltags der gesunden Kinder beschäftigt. Da ist es hilfreich, wenn Freunde das Nachtsessen vorbeibringen, sie zum Friedhof begleiten oder einfach da sind, um Erinnerung und Geschichten an das verstorbene Kind ein weiteres Mal anzuhören.

**Was ist Ihr grösster Wunsch?** Neben der Familienbetreuung und Trauerbegleitung sind wir auch vernetzend, insbesondere im fachlichen Kontext, und politisch tätig. Wir möchten der Palliative Care in der Schweiz eine Stimme geben. Ich wünsche mir, dass Krankheit und Sterben eine Sprache finden. Es ist eine Realität, die tagtäglich stattfindet. Zudem wünsche ich mir, dass Palliative Care für Kinder zum angebrachten Tarif abgegolten wird. Was mir auch sehr am Herzen liegt: dass wir weitere Freiwillige ausbilden und unsere Stiftungsarbeit vorantreiben können. Und dafür brauchen wir treue Spender.

INTERVIEW: DANIELA REINHARD



# FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN

Seit 2014 engagiert sich der gemeinnützige Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten für die rund 350 000 betroffenen Kinder und Jugendlichen in der Schweiz. Er organisiert finanzielle Direkthilfe, bringt betroffene Familien an den KMSK-Familien-Events zusammen und sorgt dafür, dass seltene Krankheiten in der Öffentlichkeit wahrgenommen werden.





Betrifft eine Krankheit höchstens eine von 2000 Personen, so wird sie in der Wissenschaft als seltene Krankheit eingestuft. Ein Begriff, der irreführend ist. Denn bei rund 8000 verschiedenen seltenen Krankheiten ergibt sich eine grosse Anzahl an Betroffenen. So überrascht es wenig, dass heute jedes dritte in einem Schweizer Kinderspital behandelte Kind von einer seltenen Krankheit betroffen ist. Die Krankheit betrifft dabei nicht nur die Kinder selbst, sondern auch ihr Umfeld.

Im Februar 2014 hat die Unternehmerin Manuela Stier deshalb beschlossen, gemeinsam mit dem renommierten Herzchirurgen Prof. Dr. med. Thierry Carrel und einem kompetenten und gut vernetzten Vorstand und Beirat einen Förderverein für die betroffenen Familien zu gründen. Er sollte den betroffenen Familien Gehör verschaffen und sie zum gemeinsamen Austausch zusammenbringen. Denn auch wenn die einzelnen Krankheiten verschieden sind, so sind die Probleme für die betroffenen Familien oftmals dieselben. Arzt- und Therapiebesuche sind ebenso an der Tagesordnung wie bürokratische Termine, etwa mit der IV oder der Krankenkassen, denn aufgrund der Seltenheit der Krankheit ist es häufig unklar, welche Leistungen von wem finanziert werden müssen. Hinzu kommt die emotionale Komponente. Ungewissheit, Unsicherheit und Ratlosigkeit, aber auch Hoffnung und Lebensfreude sind etwa Gefühle, welche sich im Leben der Betroffenen immer wieder abwechseln. Für die betroffenen Familien ist es wichtig, in diesen Situationen nicht allein zu sein. Dafür engagieren wir uns.

## UNSERE ZIELSETZUNGEN

### **Familien verbinden – Auszeit vom belastenden Alltag**

Regelmässig organisieren wir KMSK-Events für betroffene Familien wie etwa Ausflüge in den Zoo, zum Schlittenhundefahren in den Alpen oder ins Kindermusical. Die Anlässe werden durch KMSK und Gönner finanziert und sind für die betroffenen Familien kostenlos. An unseren Events können die Familien für einen kurzen Augenblick aus ihrem Alltag ausbrechen und zusammen mit der ganzen Familie Kraft tanken. Dabei achten wir darauf, dass stets genügend Zeit für den gemeinsamen und wertvollen Austausch bleibt und Kontakte und Freundschaften geknüpft werden können. Dieses Jahr dürfen wir über 1500 Personen (betroffene Familien) zu unseren Anlässen begrüßen.

### **Finanzielle Direkthilfe mit nachhaltiger Wirkung**

Wenn weder die IV noch die Krankenkasse für dringend anfallende Investitionen aufkommen, können die betroffenen Familien beim Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten finanzielle Direkthilfe beantragen. Wir unterstützen betroffene Familien direkt und unkompliziert bei der Finanzierung etwa von medizinischen Therapien, Hilfsmitteln, behindertengerechten Umbauten oder bei Auszeiten vom belastenden Alltag und sorgen so für Lebensqualität. Die Gesuche werden dabei von einem Ausschuss beurteilt, der aus medizinischen und juristischen Fachpersonen, aber auch aus betroffenen Eltern besteht.

### **Sensibilisierung der Bevölkerung**

Mit unseren Wissensbüchern, Interviews und Medienberichten sowie mit Plakat- und Inseeratekampagnen machen wir die Bevölkerung auf das wichtige Thema der seltenen Krankheiten aufmerksam. Dazu arbeiten wir intensiv mit Gönnern, Medienunternehmen und Partnern zusammen, denn es ist uns wichtig, dass keine Spendengelder in diese Art der Öffentlichkeitsarbeit fliessen, sondern diese den betroffenen Familien direkt zukommen.

# ANGEBOTE FÜR BETROFFENE FAMILIEN

Betroffene Familien stehen bei uns im Mittelpunkt! In unserem kostenlosen KMSK-Familien-Netzwerk haben sich bereits über 420 betroffene Familien vereint. Sie werden regelmässig zu unseren Events eingeladen, haben die Möglichkeit auf finanzielle Unterstützung und können sich in unserer KMSK-Selbsthilfegruppe Schweiz auf Facebook mit 290 Eltern austauschen.



**www.kmsk.ch**

Auf der Website [www.kmsk.ch](http://www.kmsk.ch) erfährst du mehr, zu unserem breiten Angebot. Hier haben wir auch eine Sammlung von über hundert Anlaufstellen zusammengetragen und du findest eine Liste mit allen seltenen Krankheiten, die in unserem Familiennetzwerk vorhanden sind. So können wir betroffene Familien miteinander verbinden.

**KMSK-Familien-Netzwerk und KMSK-Selbsthilfegruppe auf Facebook**

Werde jetzt Mitglied in unserem kostenlosen Familien-Netzwerk und profitiere von vielen Vorteilen. Du wirst regelmässig kostenlos zu unseren Familien-Events eingeladen. In unserer geschlossenen KMSK-Selbsthilfegruppe Schweiz auf Facebook hast du die Möglichkeit, dich mit anderen betroffenen Eltern auszutauschen. Du kannst jederzeit Fragen stellen, über deine Sorgen sprechen, dich mit anderen Mitgliedern zu einem Treffen verabreden oder über die Fortschritte berichten, die dein Kind zum Beispiel in der Therapie macht. Einmal pro Jahr senden wir dir zudem unser Wissensbuch, in dem du viel Wissenswertes zum Thema seltene Krankheiten erfährst. Und an Weihnachten wartet eine kleine Überraschung auf dich und deine Familie.

**ANMELDUNG ZUM KMSK-FAMILIEN-NETZWERK**  
[www.kmsk.ch](http://www.kmsk.ch)

**ANMELDUNG KMSK-SELBSTHILFEGRUPPE**  
[www.facebook.com/groups/1883176835294247/?source\\_id=477839255632980](http://www.facebook.com/groups/1883176835294247/?source_id=477839255632980)

**Fördergesuch für finanzielle Direkthilfe**

Für viele Eltern von Familien, die an einer seltenen Krankheit leiden, sind die Sorgen um die Gesundheit ihrer Liebsten nicht die einzigen. Auch finanziell kann eine seltene Krankheit eine Familie vor grosse Herausforderungen stellen. Denn nicht immer werden die medizinischen Behandlungen, Therapien, Medikamente und Hilfsmittel durch die Krankenkasse oder die IV übernommen. In diesen Fällen schliesst der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten die finanzielle Lücke, die bei den betroffenen Familien entsteht. Betroffene Familien haben die Möglichkeit, ein Fördergesuch für Kinder bis Ende 17. Lebensjahr, die in der Schweiz wohnhaft sind, einzureichen. Dieses wird durch ein unabhängiges Gremium geprüft. Bei einem positiven Entscheid hilft der Förderverein schnell, unkompliziert und nachweislich nutzenstiftend. Alle Informationen dazu, welche Unterlagen du einreichen musst und ob du förderberechtigt bist, findest du online.

**SENDE UNS DEIN FÖRDERGESUCH**  
[www.kmsk.ch/Betroffene-Familien/Finanzielle-Direkthilfe.php](http://www.kmsk.ch/Betroffene-Familien/Finanzielle-Direkthilfe.php)

**Du hast weitere Fragen?**

Sende bitte eine E-Mail an [manuela.stier@kmsk.ch](mailto:manuela.stier@kmsk.ch)



# GEMEINSAM GUTES TUN – IHRE SPENDE ZEIGT WIRKUNG!

Es freut uns, dass sich unzählige Privatpersonen und Unternehmen für unsere Kinder mit seltenen Krankheiten und deren Familien einsetzen. Die Möglichkeiten sind vielfältig und haben doch eines gemeinsam: Sie schenken den betroffenen Familien mehr Lebensqualität. Herzlichen Dank für Ihre Unterstützung!



Familien, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind, müssen lernen, mit der Ungewissheit zu leben. Hoffnung, Verzweiflung und Ratlosigkeit sind ihre steten Begleiter. Vielfach fühlen sich die betroffenen Familien nicht verstanden und alleingelassen. Diese Familien benötigen deshalb heute unsere Unterstützung, denn morgen könnte es schon zu spät sein. Als Privatperson, Unternehmen oder Stiftung haben Sie die Möglichkeit, unsere Familien zu unterstützen. Dabei ist es uns ein Anliegen, transparent, unkompliziert und direkt zu helfen, so dass Ihr Spendenfranken auch wirklich bei den betroffenen Familien ankommt. Neben der finanziellen Unterstützung sind wir auch auf Sachleistungen angewiesen. So unterstützen uns Gönner beispielsweise mit kostenlosen Plakatstellen und Inserateflächen oder stellen uns Geschenke für betroffene Familien zur Verfügung. Viele Gönner nehmen ihre soziale Verantwortung auch mit Helfereinsätzen der Mitarbeitenden an den Events des Fördervereins wahr oder führen mit uns einen eigenen Anlass für betroffene Familien durch.

Um betroffene Familien finanziell unterstützen und sie an unseren Anlässen miteinander verbinden zu können, sind wir auf die Hilfe von Herzensmenschen wie Ihnen angewiesen. Als gemeinnütziger Förderverein sind wir von Steuern befreit. Gerne senden wir Ihnen ab einer Spende von CHF 100.– einen Spendenbescheinigung zu.

#### **Gönner**

Damit wir die betroffenen Familien miteinander vernetzen und ihnen kostenlose KMSK Familien-Events anbieten können, sind wir auf die finanzielle Unterstützung von Gönnern angewiesen.

#### **Gebundene Spende für eine betroffene Familie**

Mit einer gebundenen Spende haben Sie auch die Möglichkeit, sich für eine spezifische Familie aus Ihrer Region zu engagieren.

#### **Fundraising**

Starten Sie Ihr eigenes Fundraising-Projekt zugunsten von Kindern mit seltenen Krankheiten und helfen Sie den betroffenen Familien nach ihren individuellen Vorstellungen. Gerne unterstützen wir Sie dabei mit Flyern, Plakaten, T-Shirts, Frosch-Pins, Aufstellern, Caps, aber auch mit unserem Wissen, wie man ein solches Projekt gemeinsam angehen kann.

#### **Spendenkonto**

Kinder mit seltenen Krankheiten –  
Gemeinnütziger Förderverein  
Raiffeisen Bank, 8610 Uster  
Swift-Code: RAIFCH22E71  
Konto: 80-18578-0  
IBAN: CH63 8147 1000 0059 7244 8

#### **Ihr Engagement als Unternehmer**

Viele Unternehmerinnen und Unternehmer sind sich Ihrer sozialen Verantwortung bewusst und engagieren sich langfristig für unsere Kinder mit seltenen Krankheiten. Wir bieten Ihnen verschiedene Möglichkeiten, sich auch gemeinsam mit den Mitarbeitenden für die betroffenen Familien einzusetzen. Dabei beziehen wir auch gerne Ihre eigenen Ideen mit ein.

#### **Helfereinsätze (Volunteering)**

Unterstützen Sie uns als Unternehmen oder Service-Club zusammen mit Ihren Mitarbeitenden und Mitgliedern als motivierte Helfer an einem der KMSK-Familien-Events. Oder führen Sie einen eigenen Familien-Event für die betroffenen Familien in Ihrer Region durch. Gerne unterstützen wir Sie dabei.

#### **Wunscherfüllung**

Was gibt es Schöneres, als glückliche Kinderaugen zu sehen. Erfüllen Sie betroffenen Kindern, deren Geschwister und Eltern einen Herzenswunsch und sorgen Sie so für Momente des Glücks.

Als Geschäftsleiterin freue ich mich darauf, Ihnen die verschiedenen Unterstützungsmöglichkeiten persönlich zu präsentieren und mehr über Ihre Ideen zu erfahren.

#### **MANUELA STIER**

Initiantin und Geschäftsleiterin  
T +41 44 752 52 50  
M +41 79 414 22 77  
manuela.stier@kmsk.ch





FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**

ISBN 978-3-9524985-1-4



9 783952 498514 >



**Kinder mit seltenen Krankheiten –  
Gemeinnütziger Förderverein**

Ackerstrasse 43  
8610 Uster, Switzerland  
T +41 44 752 52 52  
info@kmsk.ch

Spendenkonto  
**Kinder mit seltenen Krankheiten –  
Gemeinnütziger Förderverein**  
Raiffeisen Bank, 8610 Uster  
Swift-Code: RAIFCH22E71  
Konto: 80-18578-0  
IBAN: CH63 8147 1000 0059 7244 8

Der Förderverein hat gemein-  
nützigen Charakter und verfolgt  
weder kommerzielle noch  
Selbsthilfzwecke.

**WWW.KMSK.CH**