

WISSENSBUCH N°01 | WWW.KMSK.CH



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**

SELTENE KRANKHEITEN

EINBLICKE IN DAS LEBEN BETROFFENER FAMILIEN



Das Plakat
für die gute Sache
Ein Engagement von  Clear Channel

Wir engagieren uns – auch für Sie

Mit dem «Plakat für die gute Sache» können wohltätige Organisationen ihre Anliegen in der Öffentlichkeit bekannt machen.

Ein Beispiel, wie wir unsere gesellschaftliche Verantwortung wahrnehmen.



Manuela Stier



Christine Maier

IMPRESSUM

Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten
 Ackerstrasse 43, 8610 Uster
 +41 44 752 52 52
 info@kmsk.ch
 www.kmsk.ch

Initiantin/Geschäftsleitung
 Manuela Stier
 manuela.stier@kmsk.ch

Vorstand
 Prof. Dr. med. Thierry Carrel,
 Präsident
 Doris Brandenberger,
 Vizepräsidentin
 Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner
 Sandrine Gostanian
 Matthias Detterli
 Pierin Vincenz

Beirat
 Lilian Bianchi
 Yvonne Feri
 Pascale Lehmann
 Pia Lienhard
 Christine Maier
 Ancilla Schmidhauser
 Roza Sikon

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

Korrekturat
 Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

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

Erscheinungsdatum
 21. September 2018

EINBLICKE IN DAS LEBEN BETROFFENER FAMILIEN

Sehr geehrte Damen und Herren

Sie halten heute die erste Ausgabe des KMSK-Wissensbuches «Seltene Krankheiten – Einblicke in das Leben betroffener Familien» in Ihren Händen. Mit diesem Wissensbuch wollen wir die Aufmerksamkeit für alle Familien in der Schweiz schärfen, deren Kinder von einer seltenen Krankheit betroffen sind. Vielen Menschen ist gar nicht bekannt, wie viele Kinder und Jugendliche hierzulande mit einer Diagnose konfrontiert sind, die ihr – und das Leben ihrer Familie – für immer prägen wird: Es sind rund 350 000! Als Aussenstehende kann man sich nicht vorstellen, was es bedeutet, ein krankes Kind auf seinem Weg zu begleiten. Deshalb haben wir 17 Familien besucht, die uns Einblick in ihren Alltag gewährt haben. Dafür möchten wir uns bei allen ganz herzlich bedanken. Wir waren sehr berührt. Von der Zuversicht und Hoffnung der Eltern. Von der Liebe, mit der sie ihre kleinen Patienten umsorgen. Von dieser schier unerschöpflichen Kraft, mit welcher sie ihren schwierigen Alltag meistern. Denn das Leben mit einem kranken Kind fordert viel von den Eltern und den Geschwistern. Die Pflege der Patienten, die Ungewissheit, was ihre Zukunft angeht, die oft mühsamen Diskussionen mit den Institutionen über finanzielle Zuwendungen. All dies kann die Familien an ihre Grenzen bringen.

Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten setzt sich seit 2014 für die betroffenen Familien ein. Er organisiert finanzielle Direkthilfe, verankert das Thema «Kinder mit seltenen Krankheiten» in der Öffentlichkeit und schafft Plattformen, um die Familien miteinander zu vernetzen.

Und nun gibt der Förderverein also dieses Wissensbuch für die Dialoggruppen des KMSK-Wissensbuches «Seltene Krankheiten – Einblicke in das Leben betroffener Familien» heraus. Dazu zählen wir Sie alle: Kinderärzte, Hausärzte, Spezialisten, wie zum Beispiel Augenärzte, Gynäkologen und Neurologen, Therapeuten, Spitäler, Krankenversicherer, Gesundheitspolitiker, aber auch Kunden und Mitarbeitende von Pharmafirmen. Und natürlich die Öffentlichkeit.

Wir hoffen, dass es uns damit gelingt, noch mehr Wissen und Verständnis zu schaffen. Für all die kleinen Patienten, ihre Eltern und ihre Geschwister.

Sie haben es verdient.

MANUELA STIER
 Initiantin/Geschäftsleitung
 Förderverein für Kinder
 mit seltenen Krankheiten

CHRISTINE MAIER
 Beirätin Förderverein für Kinder
 mit seltenen Krankheiten

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

WIR BEDANKEN UNS BEI DEN FOLGENDEN PARTNERN FÜR DIE UNTERSTÜTZUNG

HERAUSGEBERIN



GÖNNER PLATIN



GÖNNER GOLD



GÖNNER SILBER



GESUNDHEITSDIREKTIONEN DEUTSCHSCHWEIZ



DONATOREN

Schweizerischer Fachverband Betriebsunterhalt, Victorinox AG, Curatis, Familie Honold, R. und V. Drakler Stiftung, Meyer Orchideen AG

JOURNALISTINNEN/ JOURNALISTEN

Anna Birkenmeier, Denise Erni, Beat Felber, Pascale Lehmann, Christine Maier, Randy Scheibli, Ancilla Schmidhauser, Barbara Stotz-Würgler, Bernhard Stricker, Christa Wüthrich, Lovey Wymann

FOTOGRAFINNEN/ FOTOGRAFEN

Philipp Baer, Martina Kammer, Sonja Limacher, Olivia Losenegger, Sandra Meier, Marco Moritz, Manuela Neukom, Vladyslava Olkhovska, Piotr Piwowarski, Sonja Ruckstuhl, Claudia Salzmänn-Seiler, JOJO Schulmeister, Petra Wolfensberger, Bea Zeidler

INHALT

STATEMENTS

- 08 **SELTEN, ABER NICHT ALLEINE**
Dr. Thomas Heiniger, Regierungspräsident und Gesundheitsdirektor des Kantons Zürich
- 09 **WARUM DIESES WISSENSBUCH AUS SICHT DER ÄRZTE SO WICHTIG IST**
Prof. Dr. med. Dr. h.c. Thierry Carrel, Präsident des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten
- 10 **WARUM DIESES WISSENSBUCH FÜR SPITÄLER WICHTIG IST**
Doris Brandenberger, Vizepräsidentin des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten
- 11 **WARUM DIESES WISSENSBUCH FÜR BETROFFENE FAMILIEN WICHTIG IST**
Manuela Stier, Initiatorin und Geschäftsleitung des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten

BETROFFENE FAMILIEN

SHANEA – HYDROZEPHALUS WASSERKOPF UND JANINA – ZIRKUMSKRIPTE SKLERODERMIE

12 JANINA, SHANEA UND OCEAN – EINE FREUNDSCHAFT FÜRS LEBEN

16 DR. MED. VALÉRIE OESCH
Chefärztin Kinderchirurgie am Kantonsspital Aarau AG

LEONIE – HEREDITÄRE SENSOMOTORISCHE NEUROPATHIE

18 WENN MUTTER UND TOCHTER DIE GLEICHE KRANKHEIT HABEN

22 PROF. DR. REINALD BRUNNER
Leitender Arzt Neuroorthopädie und Chefarztstellvertreter am UKBB Basel

TIM – WAGR-SYNDROM

24 WIR FREUTEN UNS AUF EIN GESUNDES KIND

30 PROF. DR. BEATRICE FRÜH
Augenärztin, Inselspital Bern, Universitätsklinik für Augenheilkunde

NOEMI – NEUROFIBROMATOSE

32 NOEMI IST EINE WUNDERTÜTE

36 DR. MED. MARION JÄGER-STRASSER
Kinder- und Jugendmedizin FMH, Ärzte im Zentrum, Weinfelden

SINA MARION UND THILDA KONNY – NEUTROPENIE

38 WIR HATTEN GROSSE ANGST UM UNSERE MÄDCHEN

- 44 **DR. MED. SERAINA PRADER**
Oberärztin Immunologie, Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin
- RAYAN – POLYMIKROGYRIE UND PACHYGYRIE**
- 46 **WENN WIR SEHEN, WIE RAYAN UND ARYA LACHEN UND SPIELEN, SIND WIR ÜBERGLÜCKLICH**
- 50 **DR. MED. TOBIAS IFF**
Facharzt FMH für Kinder- und Jugendmedizin Schwerpunkt Kinderneurologie, Zürich
- MARLENE – GLUTARAZIDURIE TYPE I (GA-1)**
- 52 **ZUM GLÜCK LIESSEN WIR UNS VON DEN PROGNOSEN NICHT BEEINDRUCKEN**
- 56 **PROF. DR. MED. MATTHIAS BAUMGARTNER**
Leiter der Abteilung für Stoffwechselkrankheiten am Universitäts-Kinderspital Zürich,
Vorstandsmitglied des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten
- CÉLINE – MUSKELDYSTROPHIE ULLRICH**
- 58 **EINE LAUNE DES GLÜCKS**
- 64 **NICOLE KLEE ZIHLMANN**
Heilpädagogische Früherzieherin, Heilpädagogische Früherziehung im Kanton Thurgau
- LARA – KEINE DIAGNOSE**
- 66 **SELTENER GENDEFEKT WIRBELT DAS LEBEN EINER FAMILIE DURCHEINANDER**
- 70 **IRENE ECKERLI**
Psychologin am Zentrum für Sprache und Gehör, Zürich
- PHEBE – PRADER-WILLI-SYNDROM**
- 72 **ES IST HART, NICHT ERNST GENOMMEN ZU WERDEN**
- 76 **PROF. DR. URS EIHOLZER**
Facharzt FMH für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrisch-
Endokrinologisches Zentrum Zürich, PEZZ
- DIEGO UND ELIO – PARTIELLE TRISOMIE 18, PARTIELLE MONOSOMIE 21,
OSTEOGENESIS IMPERFECTA TYPE 1**
- 78 **PURE LEBENSFREUDE, TROTZ EINSCHRÄNKUNGEN UND RÜCKSCHLÄGEN**
- 82 **DR. MED. ROBERTO SOSSAI / DR. MED. BERNHARD STEINER**
Leitender Arzt Kinderchirurgie, Kinderspital Luzern /
Konsiliararzt für genetische Krankheiten, Kinderspital Luzern
- ŞEVİN – EPIDERMOLYSIS BULLOSA, SCHMETTERLINGSKRANKHEIT**
- 84 **SCHÖN, STARK UND VERWUNDBAR WIE EIN SCHMETTERLING**

88 **GABRIELA BLATTER**
 Försprecherin, Fachmitarbeiterin Recht/Gleichstellung bei Inclusion Handicap,
 Dachverband der Behindertenorganisationen in der Schweiz, Bern

JONAS – KEINE DIAGNOSE

90 **DAS «JONAS-SYNDROM»**
SCHWER KRANK UND OHNE DIAGNOSE: DIE GESCHICHTE VON JONAS

95 **MARION HEIDELBERGER**
 Lehrerin für integrative Förderung und Vizepräsidentin des Dachverbandes
 Lehrerinnen und Lehrer Schweiz (LCH)

MILENA UND JULIAN – MUSKELDYSTROPHIE

98 **MILENA UND JULIAN – WIE ZWEI KRUMME BÄUME, DIE VIELE FRÜCHTE TRAGEN**

102 **DR. MED. IRIS ATAIA-BÜHLER**
 Kinderärztin, Kinder- und Jugendpraxis Tittwiesen

ANDRINA – 10P13PTER-DELETION

104 **UNSERE ANDRINA IST EINZIGARTIG. SIE IST EINZIGARTIG ANDERS.**

108 **DR. MED. PHILIP JULIAN BROSER**
 Neuropädiater am Zentrum für Kinderneurologie, Entwicklung und Rehabilitation
 (KER-Zentrum) des Ostschweizer Kinderspitals in St. Gallen

SEAN – HIRNTUMOR UND NEAL – DRAVET-SYNDROM

110 **WIE ZWEI SECHSER IM LOTTO ...**

115 **MANUELA VAN SCHEWICK**
 Erzieherin, Hauptzüchterin und Ausbilderin bei Epidogs

TALINA – BLOOM-SYNDROM

118 **DAS LANGE WARTEN AUF DEN TOD**

123 **DR. MED. CHRISTA ETTER**
 Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin FMH

FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN

126 **VORSTELLUNG UND ZIELSETZUNGEN DES FÖRDERVEREINS**

128 **IHRE SPENDE ERMÖGLICHT DEN BETROFFENEN FAMILIEN
 MEHR LEBENSQUALITÄT**

130 **INFORMATIONEN FÜR BETROFFENE FAMILIEN**



Dr. Thomas Heiniger
Regierungspräsident und
Gesundheitsdirektor des
Kantons Zürich

SELTEN, ABER NICHT ALLEINE

Eine seltene Krankheit zu haben, das bedeutet im Extremfall, dass weltweit nur eine Handvoll Menschen existiert, die mit den gleichen Symptomen lebt, die das eigene Schicksal teilt. Und selbst das nur, wenn die seltene Krankheit überhaupt als solche erkannt wird. Wenn eine richtige Diagnose gestellt wird. Denn für Menschen mit seltenen Krankheiten ist auch das nicht selbstverständlich.

Wir kennen heute zwischen 6000 und 8000 seltene Krankheiten. Sie haben Namen wie Wiskott-Aldrich-Syndrom, Morbus Fabry oder das Klippel-Feil-Syndrom. Namen, die den meisten Menschen wenig sagen werden. Namen, die sie wahrscheinlich zum ersten Mal hören. Denn seltene Krankheiten sind – eben – selten. Und was selten ist, wird von der Gesellschaft häufig übersehen.

Wenn wir aber hinsehen, dann merken wir rasch: Diese Krankheiten stellen eine enorme Herausforderung für uns alle dar. Nicht nur für die Betroffenen und ihre Angehörigen. Auch für Ärzte, Forscher, Krankenversicherer und Politiker. Kurz: für das gesamte System. Einerseits, weil die einzelne Krankheit so selten vorkommt, dass es an Erfahrung und Wissen dazu mangelt. Andererseits aber auch, weil die seltenen Krankheiten in ihrer Gesamtheit doch viele Menschen betreffen: Schätzungen zufolge zwischen fünf und sieben Prozent der Bevölkerung. In der Schweiz sind es über 500 000 Menschen.

Es ist von grosser Bedeutung, den seltenen Krankheiten eine Plattform zu geben, sie im Bewusstsein der Menschen – von Fachperson bis Laie – zu verankern. Dabei spielen die Betroffenen selbst eine grosse

Rolle. Sie beherrschen das Wichtigste: den Umgang mit der Krankheit. Tagtäglich. Ein Leben lang. Diesen Umgang kennt niemand besser als sie selbst und mit ihnen ihr engstes Umfeld. Dadurch, dass sie ihre Erfahrungen weitergeben, schaffen sie eine Wissensbasis, von der Viele profitieren: Hausärzte oder Spezialisten, Lehrer oder Politiker. Sie werden für die Situation der Betroffenen sensibilisiert. Genauso wertvoll sind solche Berichte für neu betroffene Familien. Ihnen geben sie Orientierung in einer schwierigen Zeit und besonders wichtig: das Wissen, zwar selten, aber nicht alleine zu sein.

Das Wissensbuch ist eine solche Plattform. Es gibt den Betroffenen eine Stimme, hilft ihnen, ihre Botschaften zu übermitteln. Ich wünsche ihnen dafür eine laute und klare Stimme, mit der sie nicht überhört werden.

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



STATEMENT UNSERES PRÄSIDENTEN

Das Missverständnis steckt schon im Namen. «Seltene Krankheiten» sind nicht selten! «Selten» ist eine Erkrankung nach Definition der Weltgesundheitsorganisation (WHO), wenn weniger als fünf von 10 000 Menschen von dieser Krankheit betroffen sind. Jede einzelne dieser Krankheiten tritt zwar selten auf. Weil es aber zwischen 6000 und 8000 unterschiedliche seltene Erkrankungen gibt, sind Betroffene mit einer seltenen Krankheit nicht so selten anzutreffen, wie man meinen könnte. Meist geht es um chronische Krankheiten aus den unterschiedlichsten medizinischen Fachgebieten, vor allem Syndrome mit schweren Stoffwechselstörungen und Fehlbildungen.

Viele betroffene Patienten fühlen sich allein gelassen. Für die pharmazeutische Industrie waren Medikamente gegen seltene Krankheiten wegen des geringen Marktvolumens und ihres daher geringen Umsatzes bei gleichzeitig hohen Entwick-

lungskosten lange Zeit wenig lukrativ. Die Forschung für Medikamente gegen seltene Krankheiten war geradezu verwaist. Die Situation hat sich in den letzten 20 Jahren glücklicherweise verbessert. Dennoch, die Diagnostik und, wenn verfügbar, die oft lebenslange Therapie seltenerer Krankheiten bleibt extrem teuer.

Die Umsetzung des Nationalen Konzepts «Seltene Krankheiten», vom Bundesrat beschlossen, ist seit 2014 auf dem Weg – ein Weg mit Erfolgen und erreichten Zwischenzielen und Meilensteinen ... aber auch ein Weg mit noch einigen Hürden und Stolpersteinen.

75 Prozent der Betroffenen sind Kinder oder Jugendliche. Oft fehlt es an der frühzeitig richtig gestellten Diagnose, etwa durch genetische Untersuchungen bei Betroffenen und deren Familienangehörigen. Kinder sterben immer noch, weil die Krankheitsursache zu spät erkannt wird.

Fehlinformation und mangelnde Kenntnis unter Ärzten sind bei seltenen Krankheiten häufig. Bei fast allen Patienten wurde mindestens einmal eine falsche Diagnose gestellt oder ungenügend wenn nicht falsch therapiert. Dieses Buch soll alle Entscheidungsträger im Gesundheitswesen sensibilisieren. Jeder sollte sich nach der Lektüre in seinem Verantwortungsbereich die einfache Frage stellen: Was können wir – die Gesellschaft, die Politik, die Medizin, die Wissenschaft – tun, um in der Behandlung von Kindern mit seltenen Krankheiten voranzukommen? Das vorliegende Buch appelliert an die jeweiligen Akteure und Stakeholder, die richtigen Weichen für eine gute Patientenversorgung zu stellen. Die Geschichten von 17 betroffenen Familien bringen Licht ins Dunkel, appellieren an unsere Verantwortung und stärken nicht zuletzt auch den Charity-Gedanken.



Doris Brandenberger
Inhaberin und Geschäftsführerin
MediCongress GmbH, Vizepräsidentin
des Fördervereins für Kinder mit
seltenen Krankheiten

WARUM DIESES WISSENSBUCH FÜR SPITÄLER WICHTIG IST

In meiner täglichen Arbeit sehe und erlebe ich immer wieder, wie wichtig Plattformen, Netzwerke und Austausch sind. Und wie entscheidend es ist, sich einen oder zwei Tage auszuklinken, um mit anderen Akteuren im Gesundheitswesen auf Augenhöhe gemeinsam Fragen zu stellen und Antworten zu suchen. Die Idee dieses Wissensbuches hat mich deshalb sofort überzeugt. Unsere Kongresse richten sich u.a. ja auch an Spitaldirektorinnen und -direktoren. Ich bin sicher, dass ihnen dieses Buch dienen wird. Es kann ein Leitwerk für Spitäler sein und werden.

Die Informationen und Aspekte in diesem Buch sind eminent wichtig. Sie wollen einen Beitrag leisten für die richtige Behandlung von Kindern mit keiner oder nur einer vagen Diagnose. Ein Netzwerk zu haben, kann bei seltenen Krankheiten (über)lebenswichtig sein. Fehl-

diagnosen haben für die Kinder und ihre Familien unter Umständen dramatische Folgen. Wenn es diesem Wissensbuch gelingen sollte, bestehende Netzwerke zu stärken und zu vertiefen, hätten wir etwas erreicht. Wir arbeiten mit unseren Kongressen mittlerweile seit sieben Jahren in diese Richtung: Wir schaffen Netzwerke, um einzelne Akteure und das Gesundheitswesen weiterzubringen. Ja, wir müssen uns geradezu miteinander verbinden, v.a. auch über Disziplinen, Branchen und Themen hinweg! Je vielfältiger die Einflüsse, das Können und das Wissen sind, die in einem Netzwerk zusammenkommen, desto besser können wir es für Kinder mit seltenen Krankheiten einsetzen. Hierin sehe ich auch meinen persönlichen Auftrag.

Wir sollten unsere Themen und Inhalte auf das Gesundheitswesen als Ganzes beziehen und nicht auf ein-

zelne medizinische Schwerpunkte. Deshalb ist mir nicht zuletzt auch dieses eine Überlegung wert: Fehldiagnosen oder fehlende Diagnosen haben Folgen. Und dies nicht nur für die Betroffenen und ihre Familien. Sie kosten viel Geld: dem Gesundheitswesen insgesamt und letztlich uns allen. Wir wissen alle, dass Spitäler und deren Management in jeder Hinsicht sehr gefordert sind. Dass genau Sie durch dieses Buch mit Themen anderer Fachleute und zusätzlicher Akteure in Verbindung gebracht werden können, freut mich riesig. Und wenn ich Ihnen als Spitaldirektor oder -direktorin zur Verfügung stehen und Türen öffnen kann, helfe ich noch so gerne weiter.



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

WARUM DIESES WISSENSBUCH FÜR BETROFFENE FAMILIEN WICHTIG IST

Leidet ein Kind an einer seltenen Krankheit, so betrifft dies nicht nur das Kind, sondern die ganze Familie. Das Leben wird plötzlich von der seltenen Krankheit bestimmt. Die Krankenhausaufenthalte oder die verschiedenen Therapien nehmen viel Zeit in Anspruch. Die oft unbestimmten Diagnosen und Prognosen der Ärzte wiederum führen zu einer lähmenden Ungewissheit und einer Achterbahnfahrt der Gefühle – Gefühle der Hoffnung und Verzweiflung zugleich.

Die Familien stehen nicht nur vor seelischen und medizinischen Herausforderungen, auch die finanzielle Belastung und der bürokratische Aufwand sind enorm. Oft resultiert dies in einem gesellschaftlichen Rückzug. Die Familien fühlen sich alleingelassen und nicht verstanden, selbst von den Ärzten oder den engsten Freunden nicht. Dieses Gefühl

wird verstärkt, da viele der betroffenen Kinder nicht sichtbar krank sind und es oft zu unangenehmen Situationen in der Öffentlichkeit kommt.

Mit dem Wissensbuch erhalten die Familien eine Plattform, um ihre Geschichte einer breiten Leserschaft zugänglich zu machen. Dadurch, dass das Buch an Spitäler, Ärzte, Lehrer und Versicherungen gelangt, erfahren diese, welche Möglichkeiten es gibt, den betroffenen Familien effizient zu helfen. Denn auch für die behandelnden Ärzte ist der Umgang mit seltenen Krankheiten keine Routine.

Sind auch die einzelnen Krankheitsbilder sehr unterschiedlich, so haben die betroffenen Familien doch oft dieselben Bedürfnisse. Eines davon ist, von der Politik ernst genommen und verstanden zu werden. Zwar sind in jüngster Zeit mit dem «Nationalen Konzept Seltene Krank-

heiten» einige Massnahmen zur Unterstützung der Betroffenen angeordnet, jedoch mahlen die Mühlen der Politik sehr langsam. Die betroffenen Familien benötigen aber jetzt Hilfe, denn morgen könnte es schon zu spät sein.

In den vergangenen vier Jahren waren wir mit dem Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten nah am Puls der Betroffenen, haben ihre Anliegen gesammelt und diese nun – dank der breitwilligen Unterstützung der Familien – in einem Wissensbuch zusammengeführt. Wir möchten den Betroffenen damit ihren Wunsch nach mehr Verständnis und Information im Umgang mit seltenen Krankheiten erfüllen und hoffen, diesem Anliegen gerecht zu werden.

JANINA, SHANEA UND OCEAN – EINE FREUNDSCHAFT FÜRS LEBEN

«Manchmal fühle ich mich, als würden wir in einer 30er-Zone fahren, während andere Familien ein Leben auf der Autobahn führen.» So beschreibt Erika ihr Leben mit zwei Kindern, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind. Dass dieses Leben auch die Chance bietet, Dinge zu sehen, die andere nicht sehen, zeigt die Geschichte von Janina, Shanea und Ocean.



Erika ist in der zwölften Schwangerschaftswoche und freut sich darauf, schon bald ihr zweites Kind in die Arme schliessen zu können. Doch irgendetwas fühlt sich anders an als bei der ersten Schwangerschaft. Eine Untersuchung bei der Frauenärztin bestätigt den Verdacht. Erikas Baby hat einen Hydrozephalus, im Volksmund auch Wasserkopf genannt. Was daraufhin folgt ist eine Achterbahnfahrt der Gefühle. Die Bilder des pränatalen MRI zeigen, dass das Baby eine sehr ausgeprägte Form des Hydrozephalus hat und es bleibt unklar, ob der Säugling überhaupt überlebensfähig ist. Die Ärzte raten zu einem Schwangerschaftsabbruch, denn die Zukunftsaussichten für ihr Neugeborenes würden sehr schlimm und belastend sein. Für Erika und Stefan eine unvorstellbare Sache. Sie waren sich einig, dass ihre Tochter Shanea eine Chance auf das Leben erhalten sollte. Erika hatte längst eine Beziehung zu Shanea aufgebaut und wollte die Schwangerschaft intensiv geniessen. Alles, was daraufhin folgen würde, betrachtete die Familie als Geschenk. Gleichzeitig war es ermüdend, sich stets rechtfertigen zu müssen, begleitet von der grossen Angst davor, ob Shanea je Leben würde.

Dem Leben eine Chance geben

In der 25. Schwangerschaftswoche kam dann endlich die mentale Unterstützung, auf die die junge Familie so lange gewartet hatte. Am runden Tisch mit Kinderärzten und Spezialisten der Neonatologie sass auch die Kinderchirurgin und Hydrozephalus-Spezialistin Frau Dr. Valérie Oesch. Sie ging als erste Ärztin auf die Bedürfnisse der Familie ein und akzeptierte

den Entscheid, dass eine Abtreibung nicht in Frage kam. Vielmehr zeigte Frau Dr. Oesch auf, dass der Ausgang der Schwangerschaft und die Zukunftsprognosen von Shanea völlig offen seien. Erika und Stefan fühlten sich in ihrem Entscheid erstmals bestätigt und die Familie fand in Frau Dr. Oesch eine wichtige Bezugsperson, die auch in stürmischen Zeiten wie ein sicherer Hafen wirkte.

Die Geburt von Shanea ging verhältnismässig einfach von statten. Wegen des grossen Kopfumfanges erblickte Shanea per Kaiserschnitt das Licht der Welt. Shanea musste sofort medizinisch versorgt werden, allerdings waren nie lebenserhaltende Massnahmen notwendig. Auch wenn es für Erika schwierig war, ihr Kind nicht gleich in die Arme schliessen zu können, war sie beruhigt, als ihre Tochter gleich nach der Geburt zu Schreien begann. Was für ein Glück – Shanea lebte und wollte leben!

Blaulicht, Rega und das stete Bangen

In den ersten Wochen wurden Shanea und die Entwicklung ihres Hydrozephalus laufend beobachtet. Anders als erwartet, war bereits in der dritten Lebenswoche eine erste Operation möglich. Shanea erhielt einen Shunt eingesetzt, durch den das Hirnwasser abgeleitet und damit der Hirndruck gesenkt werden konnte. Die OP verlief zwar erfolgreich, doch wegen einer Hirnhautentzündung musste die kleine Shanea letztlich doch ums Überleben kämpfen. Für die Eltern ein banger Moment, den sie so leider noch mehrmals erleben sollten.

Zusätzlich zum Hydrozephalus hatte Shanea nach der Operation erste epileptische Anfälle. Als Shanea nach zwei Monaten im Krankenhaus zum ersten Mal nach Hause durfte, waren die Probleme aber ganz anderer Natur. Shaneas Kopf war riesengross und durfte nicht zu fest bewegt werden. Erika fehlte schlicht eine Hand, etwa dann, wenn sie Shanea wickeln oder sie füttern wollte. Und daneben war ja auch noch Schwesterchen Janina, die mit ihren zwei Jahren ihre Eltern ebenso brauchte. Die kleinen Fortschritte, die Shanea machte, sei es selber zu trinken oder nach Sachen zu greifen, waren für die junge Familie Momente der Freude, die alle Herausforderungen beinahe nichtig erscheinen liessen. Nach einer weiteren, grossen Operation aufgrund einer zugewachsenen Schädelnaht folgten ab dem zehnten Lebensmonat allerdings immer mehr und deutlich heftigere Epilepsieanfälle. Shanea verlernte Dinge, die sie zuvor noch beherrscht hatte. Die Anfälle dauerten immer länger, teilweise gar mehrere Stunden. Oft musste der Weg ins Krankenhaus

«Unser Schicksal mit zwei betroffenen Kindern empfinde ich nicht als Prüfung. Vielmehr haben sich unsere Kinder einen Ort ausgesucht, an dem sie geliebt werden und eine Chance auf ein erfülltes Leben haben.»

ERIKA, MUTTER VON SHANEA UND JANINA



mit Blaulicht oder mit der Rega angetreten werden. An ein «normales» Familienleben war nicht zu denken. Und so waren es nicht die körperlichen und geistigen Behinderungen durch den Hydrozephalus, die Shaneas Leben zu einer ständigen Zitterpartie werden liessen, sondern die Epilepsie. Heute ist Shanea zwölf Jahre alt, geistig aber auf dem Stand eines zirka dreijährigen Kleinkindes. Aber das Wichtigste ist, die Epilepsie konnte man weitgehend in den Griff kriegen. Doch zuvor sollte die Familie vor eine weitere Hürde gestellt werden.

Allen Widerlichkeiten trotzen

«Hast du dich geprügel?» fragte Erika ihre ältere Tochter Janina, als sie im Sommer 2011 nach Hause kam und ihr Kinn bläulich verfärbt und leicht «geschwollen» war. Doch Janina verneinte. Ein komisches Bauchgefühl bei der Mutter war die Folge. Da gerade Sommerferien waren und der Kinderarzt ebenfalls in den Ferien weilte, entschied sich Erika kurzerhand dazu, mit Janina zum Hausarzt ihres Mannes zu gehen. Ein junger Arzt, frisch vom Studium. Er entschied, dass Janina dringend ins Inselspital zu Untersuchungen bei Dermatologen und Rheumatologen müsse, denn er hatte einen Verdacht: Zirkumskripte Sklerodermie. Diese Erkrankung betrifft das Bindegewebe und kann in seltenen Fällen gar dazu führen, dass die unter der Haut liegenden Knochen angegriffen werden. Leider wurde dieser Verdacht bestätigt. Janina

ist von einer besonders seltenen Form betroffen, die sich bei ihr insbesondere im Gesicht zeigt. Mit hochdosiertem Kortison und einer wöchentlichen Zytostatika-Injektion konnte die Krankheit vorerst erfolgreich behandelt werden.

Durch das Kortison erhielt Janina ein massiv aufgedunsenes Gesicht und einen aufgeblähten Bauch. Dazu kam jeden Freitag die Spritze, die Erika als ausgebildete medizinische Praxisassistentin selber verabreichen konnte. Die Folgen davon waren allerdings sehr belastend. Denn Janina wurde es wegen der Medikamente jedes Wochenende so schlecht, dass sie sich mehrfach übergeben musste. Hinzu kam die Entstellung im Gesicht. Keine einfache Situation, doch Janina war tapfer und zeigte eine enorme Reife. Nach zwei Jahren konnten die Medikamente endlich reduziert werden. Zwar gab es eine Phase, in der sich unterhalb des Auges erneut ein Herd ausbreitete und sofort war die Angst da, dass auch dieses Mal der Knochen und allenfalls gar das Gehirn angegriffen werden könnte. Doch glücklicherweise trat dies nicht ein. Heute ist Janina medikamentenfrei und die Krankheit «schläft» – und doch bleibt die stete Angst vor einem erneuten Ausbruch.

Familienzuwachs Ocean

Mit zwei Kindern, die von jeweils unterschiedlichen, nicht genetisch bedingten Krankheiten betroffen sind, änderte sich auch das Fami-

lienleben. Erika ging nicht mehr wie geplant zurück in ihren Beruf als medizinische Praxisassistentin und auch der Wunsch nach einem dritten Kind verflüchtigte sich zusehends. Bis auf ein eng befreundetes Paar haben sich die meisten Freunde von der Familie abgewandt. Tiefe Freundschaften sind aber im Laufe der Jahre neu und auch gerade durch Shanea entstanden. Im Alltag war kaum eine Stunde Zeit übrig für ein geselliges Familien- oder Privatleben und stattdessen machte sich oft Einsamkeit breit. Es gab kaum einen Tag, an dem Shanea nicht drei bis fünf Epilepsieanfälle hatte. Danach folgten jeweils intensive Ruhephasen. Dies änderte sich im Sommer 2016 schlagartig, als der Hund Ocean zur Familie stiess. Janina war seit jeher sehr tierlieb und auch Mutter Erika, die auf einem Bauernhof aufgewachsen ist, wünschte sich einen Hund. Auslöser war aber die Tatsache, dass der Verein «EpiDogs for Kids» vielleicht die Lösung für Shaneas Probleme bieten konnte. Kurzerhand bewarb sich die Familie an Weihnachten 2014 beim Verein, der Familien bei der Anschaffung und Ausbildung eines Epilepsie-Begleithundes unterstützt und begleitet, und erhielt eine Zusage.

Als Ocean gerade mal sechs Wochen alt war, besuchte die Familie den Hundewelpen zum ersten Mal. Bis dahin hatte Shanea Angst vor Tieren, doch plötzlich streichelte Shanea einen der Welpen und lächelte – es war Ocean, der heute einer der wichtigsten Weggefährten von Shanea ist. Bahnt sich bei Shanea ein epileptischer Anfall an, so zeigt Ocean dies bereits im Vorfeld an. Beim Anfall selbst leckt

der Hund die kleine Shanea an der Mundpartie oder knabbert ihr an den Ohren und kann so den Anfall lindern oder beenden. Seit Ocean zudem bei Shanea schläft, ist ihr Schlaf viel ruhiger geworden. Insgesamt sind ihre Anfälle deutlich zurückgegangen. Shanea braucht weniger Notfallmedikamente und durch die weniger häufig auftretenden Anfälle ist sie weniger müde und kann häufiger in die heilpädagogische Schule gehen. Erika ist zudem froh, einen treuen Begleiter an ihrer Seite zu wissen, der sie bei Anfällen unterstützt.

Freund, Spielkamerad und Seelentröster

Ocean ist aber auch für Janina ein wichtiger Freund geworden. Als Teenager mit einer sichtbaren Fehlbildung im Gesicht durchlebt auch sie manchmal schwierige Phasen, gerade im Selbstfindungsprozess. Doch wenn sie mit Ocean spazieren gehen kann, mit ihm herumalbert oder kuschelt, sind die negativen Gefühle schnell wieder vergessen. Zudem hat die Familie dank Ocean auch den Mut gefunden, wieder Ausflüge und kleine Reisen zu machen. Selbst der soziale Austausch in der Gesellschaft hat wieder zugenommen und insgesamt schenkt Ocean der ganzen Familie Lebensqualität. Oder wie eine gute Freundin der Familie es beschreibt: «Ich konnte mir nie vorstellen, wie es ist, mit einem behinderten Kind zu leben. Dank eurer Entscheidung weiss ich nun aber, dass man auch so ein sehr erfülltes Familienleben haben kann.»

TEXT: RANDY SCHEIBLI

FOTOS: CLAUDIA SALZMANN-SEILER



KRANKHEIT SHANEA

Beim Hydrozephalus, der im Volksmund auch als Wasserkopf bezeichnet wird, sammelt sich zu viel Gehirn- und Rückenmarksflüssigkeit in den Hirnventrikeln an. Die Hirnflüssigkeit (Liquor) kann nicht richtig zirkulieren und abfliessen, weshalb es zu einem erhöhten Hirndruck kommt. Drei von tausend Kindern sind von einem Hydrozephalus betroffen. Er tritt zu 80 % als Begleiterscheinung einer Spina bifida auf.

SYMPTOME

Zu den typischsten Symptomen zählen:

- Kopfschmerzen
- Übelkeit
- Erbrechen
- vergrösserter Kopf
- Gangstörungen
- Krampfanfälle



KRANKHEIT JANINA

Bei der zirkumskripten Sklerodermie handelt es sich um eine Erkrankung des Bindegewebes, wobei sich einzelne Hautbereiche verhärten. Oft wird diesbezüglich auch von einer entzündlichen rheumatischen Erkrankung gesprochen. Die zirkumskripte Sklerodermie hat für den Patienten einschränkende Auswirkungen, ist aber nicht lebensbedrohlich. Sie tritt bei Frauen etwa dreimal häufiger auf als bei Männern.

SYMPTOME

Zu den typischsten Symptomen zählen:

- Fleck, Schwellung
- Verhärtung
- Porzellan-ähnliches Aussehen
- Haarausfall, Hauttrockenheit, Juckreiz
- Lila Ring

ZU JEDER DIAGNOSE GEHÖRT AUCH EINE FAMILIENGESCHICHTE

Als Chefärztin der Kinderchirurgie im Kantonsspital Aarau kennt Dr. med. Valérie Oesch viele Krankengeschichten. Wenn diese auch sehr unterschiedlich sind, so ist ihnen eines gemeinsam: Zu jeder Diagnose gibt es auch eine Familiengeschichte, die man bei der Behandlung beachten muss. Jene von Janina und Shanea ist etwas ganz Besonderes.



Dr. med. Valérie Oesch
Chefärztin Kinderchirurgie
am Kantonsspital Aarau AG

Frau Dr. Oesch, wann kamen Sie zum ersten Mal in Kontakt mit den Eltern von Janina und Shanea und wie sah Ihre Prognose für Shanea damals aus? Mein erster Kontakt mit der Familie war nach dem pränatalen MRI, welches von Shanea gemacht wurde. Beim Betrachten dieses MRI war ich aus medizinischer Sicht sehr beeindruckt von der Ausprägung des Hydrozephalus (Wasserkopf) von Shanea. Die Bilder deuteten leider darauf hin, dass es unklar war, ob Shanea lebensfähig sein würde. Anhand meiner grossen Erfahrung mit Kindern, die von einem Hydrozephalus betroffen sind, wusste ich aber auch, dass es kaum möglich ist, eine klinische Prognose aufgrund der Bilder zu äussern. Für mich war es deshalb klar, dass ich in einem offenen und ehrlichen Gespräch mit den Eltern die unsichere, möglicherweise düstere Prognose anspreche und zudem ihren Wunsch respektiere, von einer Abtreibung abzuweichen. Die möglichen Konsequenzen habe ich mit der Familie offen besprochen und ihnen aufgezeigt, dass es ein langer und schwieriger Weg sein würde, den man gemeinsam gehen müsse und dessen Ausgang zurzeit unklar sei. Ich denke, diese Offenheit hat der Familie in diesem schwierigen Moment geholfen, denn so wurde einerseits die Situation nicht verschönert und andererseits auch nicht die Zukunft von Shanea definitiv schlecht gemacht.

Sie sind Spezialistin für Kinder, die von einem Hydrozephalus – im Volksmund oft auch als Wasserkopf bezeichnet – betroffen sind. Können Sie uns etwas über diese seltene Krankheit erzählen? Der Name Hydrozephalus bezeichnet die Situation, in welcher sich zu viel Hirnflüssigkeit innerhalb des Schädels befindet; es gibt dafür viele mögliche Ursachen und dementsprechend auch unterschiedliche Behandlungsmöglichkeiten. Es ist wichtig zwischen einem angeborenen Hydrozephalus, wie er bei Shanea vorliegt, und einem durch einen Unfall oder nach einer Hirnblutung auftretenden Fall zu unterscheiden. Bei einem angeborenen Hydrozephalus kann die vom Gehirn gebildete Flüssigkeit – sie dient dem Schutz und der Versorgung des Gehirns – von Anfang an nicht ungehindert zirkulieren oder nicht genügend abfliessen. Häufigste Behandlungsmöglichkeit ist es, einen Shunt einzusetzen, über welchen die Flüssigkeit abgeleitet und der Hirndruck reduziert werden kann. Ein angeborener Hydrozephalus kommt dabei in Europa bei rund drei von tausend Kindern vor.

Können Sie uns den Krankheitsverlauf, die Behandlung und die Zukunftsprognosen von Shanea aufzeigen? Während den ersten Lebenswochen von Shanea galt es zu sehen, wie das Hirn die einfachen Funktionen wie Atmen und Trinken übernimmt und wie sich der Wasser-

«Ich wünsche mir, dass das nationale Konzept zu seltenen Krankheiten die Interessen und Bedürfnisse der Familien in den Mittelpunkt stellt.»

DR. MED. VALÉRIE OESCH

kopf entwickelt. Wir waren positiv überrascht und nach rund drei Wochen konnte man bei Shanea einen Shunt operativ einsetzen, um den zu hohen Hirndruck mittels Ableitung des Hirnwassers zu reduzieren. Es kam zusätzlich zu starken epileptischen Anfällen, die man zwischenzeitlich mit Medikamenten minimieren konnte. Nebst den medizinischen Behandlungen mit Medikamenten ist Shanea auch auf Physiotherapie und therapeutische Behandlungen zur Unterstützung der Rede- und Sprachfähigkeit und des Laufens angewiesen. Es ist deshalb stets wichtig, die verschiedenen Massnahmen gesamthaft zu betrachten. In Zukunft wird Shanea wahrscheinlich kleinere Aufgaben selbstständig übernehmen können, da sie eine gewisse Geschicklichkeit und Handlungsfähigkeit entwickelt hat. Ein unabhängiges und komplett selbstständiges Leben wird allerdings kaum möglich sein.

Neben Shanea ist auch ihre ältere Schwester Janina von einer seltenen Krankheit betroffen. Inwiefern beeinflusst dies Ihre Tätigkeit als behandelnde Ärztin? Als Ärztin sehe ich nicht nur die Diagnose von Shanea, sondern auch die Familiensituation, die in sämtliche Behandlungsschritte von Shanea einzubeziehen ist. Janina hat für ihr Alter eine sehr starke Persönlichkeit und eine grosse Reife entwickelt. Sie unterstützt Shanea

deshalb sehr stark und ist eine wichtige Bezugsperson.

Gerade im Bereich der seltenen Krankheiten ist es zudem sehr wichtig, sich mit anderen behandelnden Ärzten auszutauschen. Ich stehe deshalb seit Shaneas Geburt in einem regelmässigen Dialog mit den Neuropädiaterinnen von Shanea und wir besprechen die weiteren Behandlungsmassnahmen fortlaufend. Dabei ist es wichtig, stets im Sinne des Kindes zu handeln.

Wenn Sie die Situation rund um seltene Krankheiten in der Schweiz betrachten, auch vor dem Hintergrund des nationalen Konzepts des Bundesrats, was müsste dann Ihrer Ansicht nach geändert werden, um Betroffenen künftig noch besser helfen zu können? Sicherlich gilt es, bei allen involvierten Stellen mehr Verständnis für seltene Krankheiten zu schaffen. So kann es nicht sein, dass eine Familie, dessen Kind medizinisch nachweislich ein Leben lang im Rollstuhl sitzen muss, dennoch jedes Jahr angefragt wird, weshalb erneut Kosten für einen grösseren Rollstuhl anstehen. Auch erscheint es mir schleierhaft, weshalb etwa Medikamente bezahlt werden, die zur Injektion zwingend notwendigen Plastikhandschuhe aber nicht. Diese kleinen Beispiele zeigen, dass der administrative Aufwand in Bezug auf die Kostenübernahme sehr zeitaufwändig und undurch-

schaubar ist. Deshalb empfehle ich jeder Familie, jemanden zu bestimmen, der die persönlichen Interessen der Familie schützt. Hier sehe ich deutliches Verbesserungspotential in der Schweiz.

Die Idee der Referenzzentren erachte ich als sinnvoll, da die Kompetenzen so gebündelt und dadurch das Wissen erhöht werden kann. Ich habe aber Angst davor, dass die Familien durch die neuen Kompetenzzentren sehr lange Wege akzeptieren müssen und noch stärker belastet werden als zuvor. Ich wünsche mir, dass das nationale Konzept zu seltenen Krankheiten die Interessen und Bedürfnisse der Familien in den Mittelpunkt stellt. Dazu zähle ich etwa auch, dass Termine besser koordiniert werden und auf den Alltag der Familien Rücksicht genommen wird.

INTERVIEW: RANDY SCHEIBLI

WENN MUTTER UND TOCHTER DIE GLEICHE KRANKHEIT HABEN

Die Diagnose Charcot-Marie-Tooth (CMT) wurde bei Nicole erst gestellt, als sie Anfang zwanzig war. Sie war die erste Betroffene in ihrer Familie und die Krankheit nicht bekannt. Anders bei ihrer heute achtjährigen Tochter Leonie. Als sich erste Gangauffälligkeiten bei ihr zeigten, reagierte Nicole sofort und liess ihre Tochter abklären. Mit dem Ergebnis: auch sie ist von CMT betroffen.



«Mami, schau mal, auf den Fotos sehen wir fast gleich aus!» Fasziniert zeigt mir die 8-jährige Leonie ein Fotoalbum, das ihre Mama als Kind zeigt. Und in der Tat, Leonie und ihre Mutter Nicole sind auf den Fotos kaum zu unterscheiden. Nicole betont, dass sie sich auch charakterlich sehr ähnlich seien. «Wir können beide ziemlich stur und ausdauernd sein», lacht sie. An diesem Samstag ist die ganze Familie T., dazu gehören Nicole, ihre Töchter Leonie und Melina sowie Nicoles Eltern, bei Kaffee und Gipfeli am Tisch versammelt. Es herrscht eine herzliche Stimmung, man spürt sofort wie eng diese Familie zusammenhält. «Oma hat heute Geburtstag», erklären mir Leonie und Melina. Aufgeregt hüpfen die Mädchen herum und können das bevorstehende Fest kaum erwarten. Nicoles Gangart hingegen ist beschwerlich, jede Bewegung eine Anstrengung. Nur dank Orthesen kann sie sich frei bewegen. «Geht meine Beinschiene unterwegs kaputt, habe ich ein Problem», sagt Nicole.

Nicole und Leonie sind von der Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung (CMT) betroffen. Dabei handelt es sich um eine der seltenen, erblichen peripheren Neuropathien (Prävalenz 1:2500). Schwer betroffene CMT-Patienten leiden an sensiblen Ausfällen und fortschreitender Muskelschwäche. Bislang stehen keine kausalen Therapieoptionen zur Verfügung. Das liegt vor allem daran, dass die Ursachen der Erkrankung noch weitgehend unklar sind.

«Die Symptome wurden nicht in Zusammenhang mit einer schweren Krankheit gebracht»

Als Kind wurden bei der heute 39-jährigen Nicole ausgeprägte Knicksenkfüsse festgestellt. Gleichzeitig hatte sie eine schwache Muskulatur, kleine Füße und eine verlangsamte Entwicklung. Ihre Haut war überdehnbar, sie hatte immer wieder Schmerzen in den Füßen und Beinen und die Nervenleitungen waren verlangsamt. «Beim Kinderarzt zeigte sich zum Beispiel kein Patellarsehnenreflex. Damals wurden diese Symptome jedoch nicht in Zusammenhang mit einer schwerwiegenden Erkrankung gebracht», sagt Nicoles Vater Heribert. Nicole bekam Physiotherapie, ihre Schmerzen in den Füßen und Beinen blieben. 1998 wurde Nicole zum ersten Mal an den Füßen operiert, vier Jahre später folgte eine Muskelspaltung und Verlagerung der Muskeln an den Füßen. Hier äusserte zum erste Mal ein Arzt den Verdacht, dass hinter Nicoles Symptomen ein Gendefekt stecken könnte. Nach einer operativen Nervenentnahme wurde die Diagnose bestätigt. «Es wurde für mich zur Tatsache, dass die Krankheit bis anhin nicht heilbar ist und dass ich mich auf das Leben mit CMT einrichten muss. Zu meinem Leben gehören heute gewisse Einschränkungen und Verzichte.» So wollte die gelernte medizinische Praxisassistentin eigentlich gerne Rettungssanitäterin werden. Mit CMT war dieser Berufswunsch nicht möglich und sie musste sich mit Fortschreiten der Krankheit zur Arztsekretärin umschulen.

Auffällige Fussstellung lässt CMT vermuten

Am 9. Juni 2010 erblickte ihr Wunschkind Leonie nach einer unkomplizierten Schwangerschaft das Licht der Welt. «Wir waren überglücklich. Leonie war zwar etwas leichtgewichtig, ansonsten aber gesund und munter.» Die Kleine entwickelt sich altersentsprechend, dennoch sitzt der jungen Mutter die Sorge im Nacken, dass ihre kleine Tochter ebenfalls von CMT betroffen sein könnte. Die Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung ist eine Erbkrankheit und wird meist über den autosomal-dominanten Erbgang weitergegeben. «Ich war mir bewusst, dass unser Kind mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent ebenfalls Merkmalsträgerin sein könnte.»

Und tatsächlich zeigt sich mit der Zeit, dass auch Leonie eine auffällige Fussstellung hat, sie lernt erst spät laufen und hat einen wackeligen Gang. Ein frühes Anzeichen des Morbus Charcot-Marie-Tooth sind Veränderungen des Gangbildes, da häufig der Fusshhebermuskel als erster betroffen ist. «Die Folge ist die-

«Ich war mir bewusst, dass unser Kind mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent ebenfalls Merkmalsträgerin sein könnte.»

NICOLE, MUTTER VON LEONIE

ser typische Steppergang», betont Nicole. Als Leonie vier Jahre alt ist, zeigen sich immer mehr Parallelen zur Erkrankung ihrer Mutter. Sie nimmt Leonie mit zu ihrem Neuroorthopäden, der ihren Verdacht bestätigt. «Ich hatte schon irgendwie damit gerechnet.»

Das Mädchen bekommt nach der Diagnose sofort Schuhzurichtungen und Physiotherapie verordnet. Dennoch wurde im vergangenen Jahr eine Operation notwendig, um Leonies Füße in eine einigermaßen normale, gerade Stellung zu korrigieren. Danach war sie einige Wochen auf einen Rollstuhl angewiesen. «Diese Zeit hat mir verdeutlicht, wie herausfordernd das Leben mit einem Kind im Rollstuhl ist. Wir mussten in eine neue Wohnung umziehen, da unsere alte nicht rollstuhlgängig war. Gleichzeitig brauchten wir für alles Hilfe», erzählt Nicole. Heute muss Leonie noch Unterschenkelorthesen tragen, um das OP-Resultat möglichst lange zu sichern und die Gefahr beim Lauftraining zu verringern.

Gut integriert in der Schule

Fragt man Leonie, wie es ihr in der Schule gefällt, antwortet sie mit einem breiten Grinsen: «Meishtens isch es cool.» Sie fühlt sich in ihrer Klasse wohl und wird von ihren Mitschülern tatkräftig unterstützt. Nicole erzählt, dass Leonie eine tolle Lehrerin hat, die mit den verschiedenen Situationen sehr gut umgehen kann und sich auch dafür einsetzt, dass Leonie am Schulprogramm teilnehmen kann.

«Ich erlebe Leonie als gut integrierte Schülerin.» Leonie hat ihr eigenes Tempo und braucht manchmal etwas länger. Deshalb bekommt sie im nächsten Schuljahr integrative Schulungsform (ISF) während des normalen Unterrichts durch eine Heilpädagogin. Zudem wird Leonie beim Turnen und auf Ausflügen durch eine Assistentin unterstützt. «Es gibt immer wieder Situationen, die Leonie Mühe bereiten, etwa ein zu schwerer Schulsack. Alles in allem hat Leonie bislang aber keine allzu grossen Einschränkungen.» Wie sich die Krankheit weiter entwickeln wird, ist jedoch ungewiss.

Unterstützung von den Eltern

Nicole versprüht viel Optimismus und man spürt, dass sie sich nicht so leicht unterkriegen lässt. Eine riesige Unterstützung sind ihre Eltern. Sie leben in der Nachbarschaft und sind immer sofort zur Stelle, wenn sie gebraucht werden. «Ohne meine Eltern würde ich es nicht schaffen», betont Nicole. 2014 wurde Nicoles zweite Tochter Melina geboren, kurz darauf trennte sie sich vom Vater der Kinder. «Es ging einfach nicht mehr.»

Nicoles Eltern sind seither immer für ihre Tochter und die Enkelinnen da. Manchmal brauchen sie eine Auszeit. «Richtig abschalten können wir aber nie. Unsere Gedanken sind immer wieder bei Nicole, Leonie und Melina», sagt Nicoles Mama Doris. Für Nicole können kleine Hindernisse schon zu grossen Hürden im Alltag werden. «Ohne Orthese kann ich



nicht mehr laufen. Ich habe ständig Schmerzen in den Beinen und Füßen und einfache Dinge, wie etwa einen Stadtbummel, sind nicht mehr möglich.» Nicole weiss, dass sie für alles mehr Zeit einplanen muss und hat gelernt, die Tage so zu nehmen, wie sie kommen. «Manchmal zeigt mir meine Stabilität schon morgens, dass ich den geplanten Tagesablauf nicht werde einhalten können. Das erfordert von mir und meinem Umfeld viel Flexibilität.» Gleichzeitig ist Nicole ein wahres Organisationstalent: Sie muss sowohl ihre eigenen Therapietermine wie jene von Leonie koordinieren, gleichzeitig hat die kleine Schwester ihr eigenes Programm und ihre Hobbies. Ob Leonies Schwester Melina ebenfalls von CMT betroffen ist, weiss Nicole noch nicht. «Bislang zeigen sich keine Auffälligkeiten. Ich hoffe sehr, dass es so bleibt.»

TEXT: ANNA BIRKENMEIER
FOTOS: MARTINA KAMMER



KRANKHEIT

Die Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung, ist die am häufigsten auftretende erblich bedingte Krankheit des peripheren Nervensystems. Seine Prävalenz (= Anzahl der Erkrankungen pro 100 000 Einwohner) wird auf 1:2500 geschätzt.

SYMPTOME

- Einschränkungen der Gehfähigkeit: Nur sehr selten verläuft das CMT-Syndrom so schwer, dass ein Rollstuhl benötigt wird. Beeinträchtigungen der Gehfähigkeit sind jedoch sehr häufig bei CMT-Betroffenen.
- Symmetrischer Muskelschwund und Muskelschwäche: Dies tritt vorwiegend in Unterschenkeln und Füßen auf, mit voranschreitendem Alter manchmal auch in den Händen und Unterarmen.
- Fussdeformität (Hohlfuss, Plattfuss, Hammerzehen, Klumpfuss u.a.m):
- Verminderte Nervenleitgeschwindigkeit
- Gefühlsstörungen und Schmerzen in den Knochen, Gelenken und Muskeln

GEMESSEN AN ANDEREN KRANKHEITEN IST CMT RELATIV GUTARTIG

Prof. Dr. Reinald Brunner ist Neuroorthopäde am Universitären Kinderspital beider Basel (UKBB). Er ist sowohl der behandelnde Arzt von Nicole wie auch von ihrer Tochter Leonie. Während Nicole viele Jahre ohne Diagnose mit ihren Beschwerden lebte, war bei Leonie schnell klar, dass auch sie vom Chargot-Marie-Tooth-Syndrom (CMT) betroffen ist. CMT ist auch unter der Bezeichnung hereditäre motorisch-sensible Neuropathie und neurale Muskelatrophie bekannt.



Prof. Dr. Reinald Brunner
Leitender Arzt Neuro-
orthopädie und
Chefarztstellvertreter
im UKBB Basel

Prof. Brunner, seit wann sind Nicole und Leonie bei Ihnen in Behandlung? Ich kenne die Familie T. schon sehr lange, da Nicoles Vater am Kinderspital gearbeitet hat. Er sprach mich irgendwann auf die Fussbeschwerden seiner Tochter an und ich untersuchte sie. Seither ist Nicole bei mir in Behandlung. Als Nicole mir ihre Tochter mit den ähnlichen Fussbeschwerden vorstellte, war für mich schnell klar, dass auch Leonie vom Chargot-Marie-Tooth-Syndrom betroffen ist.

Bei Nicole wurde die Diagnose erst spät, im Alter von 19 Jahren, gestellt. Was hat sich in der Diagnosestellung seither verändert? Heute ist man viel weiter, was die Diagnosestellung bei CMT anbelangt, gleichzeitig sind auch die Kinderärzte inzwischen vertraut mit dem Krankheitsbild. Man hat heute die besseren diagnostischen Mittel und genetischen Möglichkeiten, um die Krankheit festzustellen. Bei Nicole war zwar schon relativ früh klar, dass irgendetwas mit ihren Füßen und Beinen nicht in Ordnung ist, was, wusste hingegen kein Arzt so genau. Erschwerend kam hinzu, dass keine weiteren Fälle von CMT in Nicoles Familie bekannt sind. Sonst wäre man sicher früher auf die Diagnose gekommen.

Leonie wurde Ihnen im Kleinkinderalter vorgestellt. Welches waren für Sie die ausschlaggebenden Symptome die zur Diagnose CMT führten?

Bei Leonie war der Fall sehr schnell klar. Einerseits hatten wir eine 50 prozentige Wahrscheinlichkeit, dass Leonie die Krankheit von ihrer Mutter geerbt hat. Andererseits zeigten sich früh erste Symptome. Leonie konnte schlecht stehen und hatte einen auffälligen Gang. Zur Diagnosesicherung wurde zusätzlich ein Gentest gemacht. Heute wird die Erkrankung in den meisten Fällen zwischen Geburt und dem 3. Lebensjahr entdeckt.

Nicole und Leonie sind beide von CMT Typ 1 betroffen. Können Sie uns erklären, was bei der Krankheit passiert und zu den typischen Beschwerden führt? Bei CMT Typ 1 kommt es zu Defekten an der isolierenden Fettschicht der Nerven, dem sogenannten Myelin, die normalerweise die Nervenfasern im peripheren Nervensystem (d. h. ausserhalb von Gehirn und Rückenmark) umschliesst. Meist sind die Füße, später häufig auch die Hände von den Schädigungen betroffen. CMT führt in vielen Fällen zum Verlust von Muskelmasse und Muskelkraft, oftmals auch zu Empfindungsstörungen. Diese Symptome entwickeln sich meist sehr, sehr langsam. Es gibt jedoch auch seltene Formen von CMT, die einen sehr schnellen Verlauf haben. Ich hatte schon eine Patientin, die im Alter von etwa 10 Jahren an der Krankheit gestorben ist. Man kann sich das wie eine Art Muskelschwund vorstellen, bei dem am Ende alle Muskeln so schwach sind, dass nichts mehr funk-

«Der sehr langsame Verlauf der Erkrankung, ermöglicht den Betroffenen meist ein relativ normales Leben. Natürlich stellt sich hier die Frage: was ist normal? Einen Marathon wird Leonie sicher nie laufen können.»

PROF. DR. REINALD BRUNNER

tioniert. Wie gesagt, solche Fälle sind aber eine Ausnahme.

Welche Ursachen liegen CMT zu Grunde? Die Ursache von CMT ist immer ein Defekt im Erbgut. Meist wird der Defekt von den Eltern an die Kinder weitergegeben, in selteneren Fällen kann es jedoch auch zu einer sogenannten «Spontanmutation» kommen.

Sie müssen sich vorstellen, dass unser Körper aus einer Vielzahl von Eiweissbausteinen (Proteinen) besteht. Die Baupläne zur Herstellung dieser Proteine sind in unseren Genen enthalten. Ist nun eines dieser Gene beschädigt, wird ein Eiweiss falsch, nicht oder ungenügend hergestellt, sodass Struktur oder Menge abweichen. Bei CMT ist das «Myelin» verändert. Dies hat zur Folge, dass die Signale, die zu den Muskeln in den Armen und Beinen gesendet werden, schwächer und langsamer sind als normal.

Sie haben eingangs erwähnt, dass CMT eine relativ gutartige Erkrankung ist. Können Sie das näher erläutern? Der sehr langsame Verlauf der Erkrankung, ermöglicht den Betroffenen meist ein relativ normales Leben. Natürlich stellt sich hier die Frage: was ist normal? Einen Marathon wird Leonie sicher nie laufen, auch bei der Berufswahl wird sie eingeschränkt sein. Sie wird aber normal zur Schule gehen können, eine Ausbildung absolvieren und eine gute

Lebensqualität haben. Sie wird dort keine Leistungen bringen können, wo von ihren Füßen Schnelligkeit und Kraft gefordert ist. CMT kann sehr unterschiedlich ausgeprägt sein und im Hinblick auf Beginn, Erblichkeit, aber auch Anzeichen und Symptome, Schweregrad und Krankheitsverlauf stark variieren. Deshalb ist es auch relativ schwierig vorherzusagen, wie die Krankheit im Einzelfall verlaufen wird.

Welche Prognosen haben die Betroffenen bezüglich ihrer Lebenserwartung? CMT ist keine lebensbedrohliche Krankheit und die Betroffenen haben in der Regel eine normale Lebenserwartung. Die meisten Betroffenen sind bis ins höhere Erwachsenenalter relativ gut zu Fuss. Häufig werden die Handmuskeln mit zunehmendem Alter schwächer und die Betroffenen haben Mühe mit Arbeiten, bei denen Kraft in den Händen gefordert ist. Etwa bei Hausarbeiten. Diese Problematik zeigt sich zunehmend auch bei Nicole. Hier können Physiotherapie, Ergotherapie und verschiedene orthopädische Hilfsmittel gute Dienste leisten. Manchmal ist ein operativer Eingriff notwendig.

Sie haben Leonie im vergangenen Jahr operiert. Welche Operation wurde durchgeführt? Bei Leonie habe ich Muskeln an den Füßen versetzt. Das Problem ist, dass diese Muskeln bei CMT beginnen, ungleichmässig zu ziehen, da die einen schneller

schwach sind als die anderen. Die Folge davon ist, dass sich der Fuss «verzieht». Um diese Deformitäten zu verhindern, operiert man schon relativ früh.

Da die Krankheit progredient ist, besteht die Möglichkeit, dass dieser verlagerte Muskel irgendwann so schwach sein wird, dass er nicht mehr zieht. Dann muss zu einem späteren Zeitpunkt nochmals korrigiert werden.

Wie sieht der weitere Behandlungsverlauf bei Nicole und Leonie aus? Leonie kommt regelmässig zu Kontrollen. Bei Kindern finden diese relativ häufig statt, um das Wachstum zu beurteilen. Ich schaue mir dabei immer ihre Füsse, Beine sowie ihr Gangbild an.

INTERVIEW: ANNA BIRKENMEIER

WIR FREUTEN UNS AUF EIN GESUNDES KIND

Der heute 5-jährige Tim kam als scheinbar kerngesunder Junge zur Welt. Einen Tag nach seiner Geburt untersuchen die Ärzte seine Augen und sehen: Dem Neugeborenen fehlt die Iris. Untersuchungen zeigen, dass Tim am WAGR-Syndrom leidet. Das ist ein extrem seltener Gendefekt und nur 400 Menschen sind weltweit davon betroffen.



Eben erst waren Vera, Lukas und ihr Sohn Nils von Basel nach London gezogen. Sie freuten sich auf die Zeit im Ausland, darauf, die Stadt zu erkunden. Ihr zweieinhalbjähriger Sohn Nils hatte sich schnell in der neuen Umgebung eingelebt. «Ich war damals mit unserem zweiten Sohn Tim schwanger. Es ging mir sehr gut, die Schwangerschaft verlief völlig problemlos und die Routineuntersuchungen waren immer alle in Ordnung gewesen», erzählt Vera, die Mama von Tim und Nils. Am 27. Januar 2013 kam dann der kleine Tim in einem Londoner Krankenhaus zur Welt. «Wir waren übergelukkig, Tim schien gesund und munter.» Doch schon einen Tag später wird die Freude getrübt. Der Kinderarzt, der Tim im Spital untersucht, kann keinen Pupillenreflex feststellen. Dem Neugeborenen fehlt die Iris. «Was das bedeutet, war uns zu diesem Zeitpunkt nicht bewusst, wir waren völlig verunsichert.» Die Ärzte teilten der Familie mit, dass eine Fehlentwicklung an den Augen häufig als Folge eines Gendefektes auftritt und dass sofort ein Gentest gemacht werden müsste. «Wir fühlten uns wie im falschen Film. Eben noch die grosse Freude über die Ankunft unseres Sohnes und im nächsten Moment die Konfrontation mit einem Gendefekt», so Vera. Nun begann die monatelange Warterei auf die Testergebnisse.

«Manchmal ist es für uns kaum zu fassen, dass Tim erst 5 Jahre alt ist. Wir haben in dieser Zeit als Familie viele Hürden überwunden und halten heute noch stärker zusammen.»

VERA, MUTTER VON TIM

Recherche im Internet

Vera und ihr Mann beginnen auf eigene Faust im Internet zu recherchieren und stossen auf das WAGR-Syndrom. «Was wir darüber lasen, zog uns den Boden unter den Füssen weg.» Gleichzeitig blieb die Hoffnung, dass der Gentest die Befürchtung nicht bestätigen würde. «Es war eine furchtbare Zeit. Eine Zeit, in der wir oft völlig verzweifelt waren und doch für unsere beiden Kinder da sein mussten. Wir mussten irgendwie funktionieren und den Alltag aufrechterhalten. Lukas musste, trotz der grossen Belastung, volle Leistung im Job bringen.»

Gleichzeitig waren alle Freunde und die Familie von Vera und Lukas in der Schweiz. «Wir waren auf uns alleine gestellt und fühlten uns sehr einsam. Wir wollten so schnell wie möglich zurück in die Schweiz.» Vier Monate später dann die niederschmetternde Diagnose: Es ist tatsächlich das befürchtete WAGR-Syndrom, Spontanmutation. Bedeutet: W= Wilms-tumor, A=Aniridie (angeborenes Fehlen der Regenbogenhaut des Auges), G=Genitale Fehlbildung, R=Geistige Retardierung. Ein extrem seltener Gendefekt, nur 400 Menschen weltweit sind betroffen. Die Betroffenen leiden an einer Fehlbildung der Augen und sehen sehr schlecht, sind in der allgemeinen Entwicklung verzögert und haben eine fünfzigprozentige Wahrscheinlichkeit, einen bösartigen Nierentumor zu entwickeln.

Der Alltag musste für unsere Kinder weitergehen

Die Diagnose kam genau zu dem Zeitpunkt, als Veras Mutter in Deutschland starb. «Mein Mann war damals alleine in London und erhielt den Anruf der Ärztin. Wir hatten zwar schon mit dem Schlimmsten gerechnet, dennoch war es ein Schock, ein ohnmächtiges Gefühl.» Vera sagt, dass ihre damalige Situation, einerseits den Tod der Mutter, andererseits die schwere Diagnose des Kindes zu verkraften, unendlich schwer gewesen sei. «Rückblickend weiss ich nicht, wie ich diese Zeit damals durchgestanden habe.» Kraft gegeben hat ihr vor allem der starke Zusammenhalt mit ihrem Mann. Gleichzeitig war ihr Sohn Nils eine grosse Hilfe in dieser schweren Zeit. Der Alltag musste für ihn bestmöglich weiterlaufen, Vera und Lukas konnten sich nicht einfach verkriechen und hängen lassen. «Wir wollten, dass Nils so wenig wie möglich durch die Situation belastet wird. Dies hat uns vor einem Zusammenbruch bewahrt, es musste einfach weitergehen.»



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

Vera erzählt, dass ihre Gedanken ununterbrochen um die Frage kreisten, was die Diagnose WAGR-Syndrom für Tim und ihre Familie bedeuten würde. «Wir mussten zuerst mit dieser Diagnose zurechtkommen und uns irgendwie mit dem Gedanken anfreunden, dass unser Leben eine ganz andere Wendung nehmen würde, als wir uns erhofft hatten.» Dazu gehörte auch, dass sie ihren Aufenthalt in London so schnell wie möglich beenden wollten und den Umzug zurück in die Schweiz planten.

Der nächste Schlag: Tim hat Nierenkrebs

Als Tim sieben Monate alt ist, kehrt die Familie in die Schweiz zurück. Tim entwickelt sich gut, nimmt an Gewicht zu und macht Fortschritte. Gleichzeitig ist Tim im Kinderspital inzwischen Stammgast. «Er wird in der Onkologie, Nephrologie und ab und zu in der Neurologie behandelt. Zudem ist Tim Patient im Augenspital in Basel und Bern.»

Denn kaum hatten Vera und Lukas Tims Diagnose einigermaßen verarbeitet, kam der nächste Schlag. Kurz vor Tims erstem Geburtstag wird eine Veränderung an der Niere festgestellt. Die Onkologen raten zu einer präventiven Chemotherapie, damit kein Wilms-Tumor entsteht. Die Strapazen der Chemotherapie setzen Tim stark zu, er schreit und weint viel, kann aber nicht sagen, was ihm fehlt. «Als Eltern bricht es einem das Herz, sein Kind so leiden zu sehen. Immer wieder führen wir mit unserem schreienden Baby auf die Notfallstation, weil wir nicht mehr weiterwussten. Niemand konnte uns helfen.»

Nach neun furchtbaren Monaten scheint das Schlimmste überstanden zu sein und die Familie schöpft neue Hoffnung. Schon bei der nächsten Kontrolluntersuchung wird diese aber jäh zerstört. Die Ärzte finden auf Tims Niere einen faustgrossen, bösartigen Tumor, der schnellstmöglich operiert werden muss.

«Wir fühlten uns ohnmächtig, einfach nur hilflos.» Eine zweite, noch stärkere Chemotherapie wird nun angeordnet. «In dieser Zeit läuft unser Familienleben auf Sparflamme. Wir sind viel mit Tim im Spital, alles dreht sich darum, dass Tim wieder gesund wird. Unser grosser Sohn Nils muss in dieser Zeit ziemlich zurückstecken.» Vera und Lukas versuchen, ihm immer wieder kindgerecht zu erklären, was für eine Erkrankung Tim hat und warum er so viel ins Spital und zum Arzt muss. Eine grosse Stütze ist Nils Opa. Immer ist er zur Stelle, wenn die Eltern mit Tim im Spital sind. Er ermöglicht Nils Normalität.

«Es tut gut zu wissen, dass man nicht alleine ist»

Viel Unterstützung erfährt die Familie in dieser Zeit auch von der «Vereinigung für Kinder mit WAGR-Syndrom». «Zuerst hatte ich Angst davor, mit anderen Eltern in Kontakt zu treten. Ich wollte nicht wissen, was in Zukunft sein könnte. Der Austausch untereinander und das Verständnis, das uns entgegengebracht wird, sind jedoch unglaublich wertvoll.» Vera betont, dass es ein gutes Gefühl ist, sich mit einer seltenen Erkrankung nicht mehr alleine zu fühlen. Deshalb besucht die Familie heute auch immer wieder Anlässe des Fördervereins «Kinder mit seltenen Krankheiten».

Positiver Blick in die Zukunft

Heute gilt Tim als tumorfrei. Dass es so bleibt, dafür gibt es keine Garantie, das Risiko für einen Wilms-Tumor nimmt mit zunehmendem Alter aber ab. Tims Lebenserwartung ist dennoch unbekannt. Weil es so wenig WAGR-Betroffene gibt, fehlen entsprechende Daten. «Wir haben gelernt, im Moment zu leben und uns weniger Gedanken um die Zukunft zu machen. Wir freuen uns über jeden Fortschritt, den Tim macht.» Und davon gibt es inzwischen viele. Tim hat sprechen gelernt, ist motorisch aktiv und ein sehr fröhliches Kind. «Er ver-

**Grosses Engagement
für die Kleinsten.**

**In der Schweiz und
auf der ganzen Welt.**

SWISS unterstützt den Förderverein
für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK)
und andere Kinderhilfsprojekte in der
Schweiz und weltweit.



zaubert uns mit seiner ganz besonderen Art.» Tim geht seit einiger Zeit halbtags in einen heilpädagogischen Kindergarten. Das tut nicht nur ihm gut, sondern auch seiner Mutter. Endlich hat Vera wieder etwas Zeit für sich und kann sogar einige Stunden in ihrem Beruf als Physiotherapeutin arbeiten. «Zudem können wir endlich auch mal alleine etwas mit unserem grossen Sohn unternehmen.»

«Als Familie sind wir noch enger zusammengerückt»

Nicht selten scheitern Familien an der Herausforderung, ein behindertes Kind grosszuziehen. Vera, Lukas, Nils und Tim sind noch enger zusammengerückt. «Manchmal ist es für uns kaum zu fassen, dass Tim erst 5 Jahre alt ist. Wir haben in dieser Zeit als Familie viele Hürden überwunden und halten heute noch stärker zusammen.»

TEXT: ANNA BIRKENMEIER
FOTOS: MARCO MORITZ



KRANKHEIT

Das WAGR-Syndrom ist eine seltene, genetische Erkrankung, die sowohl Mädchen als auch Jungen betreffen kann. Kinder, die mit dem WAGR-Syndrom geboren werden, haben häufig starke Augenprobleme und ein höheres Risiko, bestimmte Formen von Krebs zu entwickeln.

SYMPTOME

- Aniridie (Fehlen der Iris)
- Wilmtumor
- Missbildungen des Urogenitalsystems
- geistige Retardierung

Es müssen nicht alle Symptome gleichzeitig auftreten

EIN KIND MIT SOLCH EINER DIAGNOSE IST EINE GROSSE, LEBENSLANGE AUFGABE

Ein Hauptsymptom bei WAGR-Betroffenen ist die Fehlsichtigkeit der Augen. Beatrice Früh ist Professorin für Augenheilkunde am Unispital Bern und Spezialistin für Katarakt Operationen bei Kindern. Sie betreut Tim seit er ein Jahr alt ist und hat seine Augen bereits zweimal operiert.



Prof. Dr. Beatrice Früh
Augenärztin, Inselspital
Bern, Universitätsklinik
für Augenheilkunde

Frau Prof. Früh, wann haben Sie Tim zum ersten Mal behandelt? Tim war damals noch sehr klein, vielleicht ein Jahr alt und wurde mir vom Unispital Basel überwiesen. Es kommt nicht sehr häufig vor, dass uns ein Kind von einem anderen Unispital überwiesen wird. Weil Tim aber einen so komplexen Sehfehler hat und eine Katarakt-Operation absehbar war, wurde er an mich überwiesen. Die Diagnose wurde ja bereits wenige Monate nach seiner Geburt gestellt. Wir wussten also, was uns in Etwa erwarten wird und welche Untersuchungen nötig sind.

Wie ging es Tim und seinen Eltern damals? Ich erinnere mich an ein vitales Baby. Es ging ihm sehr gut. Babys sehen ja grundsätzlich schlecht, sodass seine Augenerkrankung noch kein Hindernis für ihn darstellte. Tim ist bei den Untersuchungen immer sehr aufgeschlossen und kooperativ. Auch die Eltern erlebe ich als sehr kooperativ und informiert. Ein Kind mit solch einer Diagnose ist eine grosse, lebenslange Aufgabe. Ich bin überzeugt, dass sie dies sehr gut machen.

Welche Untersuchungen wurden bei Tim bislang durchgeführt? Anhand der allerersten Augenuntersuchung, direkt nach der Geburt, zeigte sich, dass bei Tim die Iris fehlt. Das Fehlen der Iris lieferte den entscheidenden Hinweis auf das WAGR-Syndrom. Diese Diagnose wurde damals

in London gestellt. Als Tim an mich überwiesen wurde, führte ich eine normale Augenuntersuchung durch. Hierbei zeigte sich, dass bei Tim eine Katarakt-Operation notwendig sein würde. Tim hat einen angeborenen Katarakt, also grauen Star. Zusätzlich hat er eine fehlende Regenbogenhaut und eine Hornhauttrübung.

Können Sie uns näher erklären, wie die Operation abgelaufen ist? Tim wurde zweimal wegen des grauen Stars operiert. Zuerst am linken und dann am rechten Auge. Das Spezielle ist, dass man bei so kleinen Kindern keine Linse einsetzen kann, weil das Augenwachstum noch nicht abgeschlossen ist. Würde man bei diesen Kindern eine Kunststofflinse einsetzen, könnte ein gravierender Brillenfehler entstehen. Deshalb ist Tim heute linsenlos. Die fehlende Brechkraft der natürlichen Linse wird bei Tim durch eine sogenannte Star- oder Aphakiebrille mit recht dicken Gläsern ersetzt.

Sind noch weitere Operationen geplant und besteht die Möglichkeit, dass eine künstliche Linse zu einem späteren Zeitpunkt eingesetzt wird? Nein, momentan sind keine weiteren Operationen geplant. Tim wird weiterhin eine starke Brille tragen müssen. Bei Kindern, die weniger behindert sind und die eine klare Hornhaut haben, können Kontaktlinsen angepasst werden. Bei Tim ist das jedoch nicht mög-

«Zeitweise waren Tims Augen das kleinste Problem. Viel schwerer waren seine anderen gesundheitlichen Beschwerden»

PROF. DR. BEATRICE FRÜH

lich. Grundsätzlich kann auch zu einem späteren Zeitpunkt eine intraokulare Linse eingesetzt werden. Ob das bei Tim der Fall sein wird, wird von der Hornhauttrübung und von der visuellen Entwicklung abhängig sein.

Weiss man, wie gross Tims Sehvermögen ist? Das kann man leider nicht sagen. Auch ob er Farben sehen kann ist unklar. Wir können das nicht messen und Tim kann uns das, wegen seiner Behinderung, nicht so einfach mitteilen. Hier sind wir auf die Erfahrungswerte der Familie angewiesen. Sie sind den ganzen Tag mit ihm zusammen und können ihn am besten beobachten.

Hatten Sie vor Tim bereits Erfahrung mit WAGR-Betroffenen? Nein, Tim war mein erster Patient mit diesem Syndrom. Allerdings habe ich schon andere Kinder mit sehr ähnlichen Augenproblemen, etwa einem angeborenen Katarakt oder einer angeborenen Hornhauttrübung, behandelt. Deshalb habe ich viel Erfahrung mit diesen Kindern. Besonders ist bei Tim, dass er noch unter sehr vielen anderen gesundheitlichen Problemen leidet.

Welche Herausforderungen zeigen sich für Sie bei der Behandlung von Tim? Die Katarakt-Operation ist einerseits sehr anspruchsvoll. Andererseits mussten wir immer wieder auf den teilweise schlechten Gesundheitszustand von Tim eingehen.

Als es ihm während der Chemotherapie sehr schlecht ging, haben wir zum Beispiel weniger Kontrollen durchgeführt.

Tim besucht verschiedene Therapien wie die Wassertherapie, Hippotherapie, Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie und die Low-Vision-Förderung zur Optimierung seines vorhandenen Sehvermögens. Können Sie uns erklären, was die Low-Vision-Therapie beinhaltet? Die Low-Vision-Therapie beinhaltet die Massnahmen zur Nutzung und Optimierung des vorhandenen Sehvermögens. Dabei wird mit gezielten visuellen Aufgaben versucht, eine Sehentwicklung beim Kind in Gang zu setzen. Besonders entscheidend ist, dass die Low-Vision-Therapie bereits während der Sehentwicklung begonnen wird. Dadurch können die Kinder einen verbesserten Visus entwickeln. Bereits mit 8 Jahren ist die Sehentwicklung mehr oder weniger abgeschlossen.

Sie sehen immer wieder betroffene Familie mit schwer kranken Kindern. Welche Parallelen verbinden diese Familien? Jede Familie geht sehr unterschiedlich mit so einer schweren Diagnose um. Die einen ziehen sich zurück und möchten sich möglichst wenig mit der Krankheit auseinandersetzen, die anderen sind extrem informiert und engagiert. Alle Familien verbindet die Sorge um ihr Kind sowie die grosse Belastung und Herausforderung, die

ein schwer krankes Kind mit sich bringen. Gleichzeitig sehe ich, dass die ganze Arbeit meist auf dem Buckel der Mutter lastet und sie es ist, die sich aufopfert. Ich finde es daher sehr wichtig, dass man den Müttern gewisse Freiräume ermöglicht und sie unterstützt werden.

INTERVIEW: ANNA BIRKENMEIER

NOEMI IST EINE WUNDERTÜTE

Die 2-jährige Noemi ist von Neurofibromatose Typ 1 (Morbus Recklinghausen) betroffen. Hinweise, dass Noemi einen so schweren, zugleich aber seltenen Gendefekt hat, gab es anfänglich keine. Gleichzeitig hat Noemi viele Symptome, die nicht zu NF1 passen. Deshalb wird noch ein weiterer Gendefekt oder eine andere Krankheit vermutet. Bislang tappen die Ärzte diesbezüglich jedoch im Dunkeln.



Ein sonniger Morgen im Thurgauer Weinland. Hier lebt Désirée mit ihren Töchtern Noemi und Kira sowie Familienhund Lola. Strahlend begrüsst mich die kleine Noemi. Mit ihren blonden Locken und der zierlichen Statur hat sie etwas Elfenhaftes. «Noemi ist ein wahrer Sonnenschein. Obwohl sie schon so viel durchmachen musste, ist sie immer fröhlich», erzählt ihre Mama. Noemi hatte einen schweren Start ins Leben. Schon während der Schwangerschaft spürte Désirée, dass etwas mit ihrem Baby nicht in Ordnung war. «Ich fühlte mich schlecht, hatte einen extrem tiefen Blutdruck und einfach ein komisches Gefühl. Tatsächlich zeigte sich im Rahmen einer Routineuntersuchung, dass ich viel zu wenig Fruchtwasser hatte.» Obschon die behandelnde Frauenärztin die Situation erst einmal beobachten wollte, liess sich Désirée auf eigene Initiative ins Spital überweisen. Letztlich war dies lebensrettend für Noemi. «Mein Gefühl hatte mich nicht getäuscht und Noemi schwebte in Lebensgefahr. Das Fruchtwasser war gleich Null. Hätte ich nur einen Tag länger gewartet, wäre Noemi heute nicht hier.» Désirée wurde ein Medikament zu Neomis Lungenreifung verabreicht, 48 Stunden später wurde Noemi Sophia in der 32 Schwangerschaftswoche geholt. Sie wog 1490 Gramm und musste im Inkubator überwacht werden. «Kreislauf und Temperatur machte sie sehr gut, das Problem war von Anfang an die Nahrungsaufnahme. Noemi konnte nie die für ihr Gewicht erforderliche Menge Milch zu sich nehmen.» Nach sechs Wochen auf der Neonatologie durfte die junge Familie die kleine Noemi dennoch mit nach Hause nehmen. «Mich beschlich auch hier wieder dieses komische Gefühl und ich war überzeugt, dass Noemi nicht gesund war.» Die Ärzte waren an-

derer Ansicht und entliessen die Eltern mit den Worten: «Sie haben das Schlimmste überstanden und Noemi ist ein vollkommen gesundes Kind.» Zuhause ging jedoch der Kampf ums Trinken weiter. Noemi bekam Spezialnahrung, trank weiterhin aber nur sehr kleine Mengen und nahm einfach nicht richtig zu.

«Wir wurden nicht ernst genommen»

Ein halbes Jahr nach Noemis Geburt stellte Désirée fest, dass die Fontanelle ihrer Tochter erhöht war. Die Kinderärztin überwies die kleine Noemi bei differentialdiagnostischem Verdacht einer Meningitis ins Spital, wo sie vom diensthabenden Arzt mit den Worten: «Ein Kind mit 38 Grad Fieber ist kein Notfall», abgewiesen wurden. Weder Ultraschall noch sonstige Untersuchungen wurden gemacht. «Wir kamen uns einfach nur blöd vor und waren völlig vor den Kopf gestossen. Gleichzeitig blieb die Sorge um Noemi.» Am gleichen Abend noch liessen sie sich in ein anderes, grösseres Spital überweisen. Endlich wurden sie ernst genommen. Eine Meningitis konnte zum Glück ausgeschlossen werden, gleichzeitig wurden die jungen Eltern aber mit zahlreichen anderen Auffälligkeiten konfrontiert. Noemis Gewicht, sie wog damals mit sechs Monaten gerade 5 Kilogramm war viel zu niedrig, sie war zu klein und an ihrem Körper zeigten sich auffällige Flecken. Die Ärzte wollten nun alles abklären und untersuchen; am Ende war Noemi drei Wochen im Spital. «Noemi wurde organisch komplett auf den Kopf gestellt, mit dem Resultat, dass soweit alles in Ordnung war. Aber ihre Trinkschwäche blieb. Weshalb wusste niemand.»

Noemis braune «Café au lait»-Flecken schürten bei einer glücklicherweise anwesenden Genetikerin den Verdacht, dass die Kleine einen Gendefekt haben könnte. «Schon damals sagte uns die Genetikerin, dass Noemi eine kleine Wundertüte sei. Einige Symptome würde zwar zu den vermuteten Gendefekten passen, jedoch nicht ihre Trinkschwäche.»

Bange Monate des Wartens

Noemi wurde also Blut für den Gentest abgenommen und es begannen lange Monate des Wartens. «Die Wartezeit und die Ungewissheit, was mit unserer Tochter los ist, waren schlimm. Gleichzeitig mussten wir für Noemi und ihre Schwester funktionieren, der Alltag musste weitergehen.» Vier Monate später bestätigte sich der Verdacht: Noemi hat Neurofibromatose Typ 1. Spontanmutation. Die Gedeihstörung ist mit dieser Diagnose jedoch nicht eindeutig erklärt. Es wurden noch weitere Gendefekte untersucht, welche jedoch bis anhin unauffällig blieben.

**«Ich wünsche mir so sehr,
dass wir endlich ein ganz
normales Familienleben
führen können.»**

DÉSIRÉE, MUTTER VON NOEMI

Die Diagnose war Schock und Erleichterung zugleich. «Schock, weil die Vermutung nun tatsächlich Realität war, Erleichterung, weil wir eine Diagnose hatten. Gleichzeitig aber auch Verunsicherung, weil Noemis Gedeihstörung damit nicht erklärt wird.»

«Ich bin komplett zusammengebrochen»

Für Désirée war die Diagnose aber auch der Tropfen, der das Fass zum Überlaufen brachte. «Die Schwangerschaft war anstrengend, dann die Angst um unser Baby, die vielen Spitalaufenthalte, gleichzeitig das schlechte Gewissen gegenüber unserer älteren Tochter, die wir oft vernachlässigen mussten. Zudem hatte ich keine Nacht mehr, in der ich schlafen konnte, geschweige denn Zeit für mich. Ich ass nicht mehr, nahm acht Kilo ab und brach nach der Diagnose komplett zusammen. Es war ein schleicher Prozess.» Die Folge war ein dreieinhalb monatiger stationärer Klinikaufenthalt. «Meine Töchter waren bei mir und ich musste langsam wieder einen Weg zurück ins Leben finden.»

Engmaschige Kontrollen

Die Diagnose Neurofibromatose bedeutet, dass Noemi regelmässig untersucht werden muss. Besonders häufig zeigen sich Hautveränderungen und Veränderungen an den Augen. Es können Tumore auftreten. Auch eine Skoliose sowie Hüftprobleme stehen in Zusammenhang mit NF1. Gleichzeitig zeigen sich häufig Entwicklungsverzögerungen. «Noemi konnte erst mit 17 Monaten laufen. Zur Unterstützung erhielt sie intensive Physiotherapie. Heute klettert und läuft sie sehr flink. Allerdings hat sie kein Höhenempfinden und lässt sich einfach runterfallen, wenn ich nicht aufpasse». Zusätzlich hat Noemi auch ein vermindertes Schmerzempfinden und merkt oftmals gar nicht, wenn sie sich verletzt hat. Für die alleinerziehende Mutter bedeutet das, dass sie täglich 24 Stunden rund um die Uhr zu ihrer Tochter schauen muss. Aktuell bekommt Noemi wöchentlich drei Stunden verschiedene Therapien. «Mein gesamter Alltag dreht sich um Noemi.» Unterstützung hat Désirée in ihrem Alltag wenig, lediglich drei

Stunden Entlastung durch die Spitex, stehen ihr wöchentlich zur Verfügung. «Meine Mutter ist leider vor ein paar Jahren verstorben, sonst würde sie mir helfen.»

Grosse Belastung für eine Beziehung

Eine grosse Belastung ist für die junge Mutter auch die Tatsache, dass ihre grosse Tochter oft zu kurz kommt. «Wenn ich wieder länger mit Noemi im Spital bin, muss ich Kira bei ihren Kindergartenfreunden unterbringen. Während dieser Zeit möchte sie oftmals gar nicht mit mir sprechen. Das tut weh, aber ich kann an der Situation nichts ändern.»

Désirée betont, dass ein krankes Kind auch eine grosse Aufgabe für eine Beziehung ist. «Wenn beide nicht am gleichen Strick ziehen, kann es nicht funktionieren.»

Schwere Gedanken an die Zukunft

Wenn Désirée an die Zukunft denkt, stellen sich ihr tausend Fragen. Wird Noemi je sprechen können? Wird sie einen schweren Verlauf haben? Wie viele Tumore werden kommen und vor allem wo? Wie wird sich ihr Gewicht entwickeln? Noemi ist heute zwei Jahre alt, wiegt 9,2 Kilogramm und muss immer wieder mit einer Magensonde ernährt werden. «Wir befinden uns in einem scheinbar endlosen Marathon aus Arztbesuchen und Abklärungen, ohne wirklich weiterzukommen.» Inzwischen sind Gastroenterologen, Ernährungsberater, Pneumologen, Genetiker, Neurologen, Endokrinologen, Orthopäden und HNOs involviert. Sie alle sind sie sich einig, dass noch ein anderer Gendefekt oder eine weitere Krankheit hinter Noemis Symptomen stecken muss. Wo sie suchen sollen, wissen sie nicht. «Das Schlimmste ist, dass wir danebenstehen und nichts für unsere Tochter tun können. Das ist hart.» Und trotzdem ist es gerade die kleine Noemi, die ihrer Mutter mit ihrem sonnigen und fröhlichen Gemüt viel Kraft gibt.

Sorge, dass auch Kira von NF1 betroffen sein könnte

Dann gibt es noch etwas anderes, das Désirée Sorgen bereitet. «Die Befürchtung, dass auch unsere grosse Tochter an Neurofibromatose er-



krankt sein könnte, beschäftigt mich sehr.» Bei Kira wurde vor einiger Zeit die Verdachtsdiagnose Epilepsie gestellt, was wiederum ein Symptom für NF 1 sein kann. Zusätzlich hat sie noch einige Merkmale, die auffällig sein könnten. «Ich versuche diesen Gedanken von mir wegzuschieben und positiv zu denken. Wir müssten den Gentest aus eigener Tasche bezahlen und das ist für uns aktuell nicht machbar».

Eine schwer erträgliche Geduldsprobe

So bleibt die Ungewissheit. «Für uns ist es eine wahnsinnige Geduldsprobe warten zu müssen, was noch alles auf uns, vor allem aber auf Noemi, zukommen wird. Keiner kann uns eine Antwort darauf geben. Wir müssen abwarten, stets das Beste hoffen und die jeweiligen Brennpunkte so angenehm wie möglich für Noemi gestalten. Was wir sicher wissen ist, dass Noemis Geschichte noch längst nicht zu Ende erzählt ist.»

Auf die Frage, was sich Désirée für die Zukunft wünscht, antwortet sie: «Ich wünsche mir so sehr, dass wir endlich ein ganz normales Familienleben führen können.»

TEXT: ANNA BIRKENMEIER
FOTOS: MARCO MORITZ



KRANKHEIT

Die Neurofibromatose Typ 1, auch Morbus Recklinghausen genannt, ist eine vererbte Multiorganerkrankung, die überwiegend Haut und Nervensystem betrifft. NF1 tritt mit einer Häufigkeit von etwa 1:3000 auf.

SYMPTOME

NF1-Patienten zeigen mindestens zwei der folgenden Merkmale:

- Sechs oder mehr «Cafe au lait»-Flecken – milchkafeeefarbene Hautflecken, die bereits bei der Geburt vorliegen oder kurz danach auftreten.
- Zwei oder mehr Neurofibrome, die sich auf, in oder unter der Haut und auch in jedem Körperteil bilden können.
- Sommersprossenartige Pigmentierung der Achselhöhlen und/oder der Leistenregion
- Optikusgliom (Sehbahntumor)
- Mindestens zwei Irisshamartome (Pigmentanreicherungen auf der Regenbogenhaut des Auges)
- Wirbelsäulenverkrümmungen (Skoliosen) Lern-, Leistungs- und Verhaltensstörungen

NF1 IST EINE KRANKHEIT MIT VIELEN GESICHTERN

Dr. Marion Jäger ist die behandelnde Kinderärztin von Noemi und die erste Ansprechperson, wenn Noemi gesundheitliche Beschwerden hat. Die Pädiaterin sagt, dass es sehr schwierig ist, eine Prognose bezüglich Noemis Krankheitsentwicklung abzugeben. «NF1 verläuft sehr unterschiedlich und kein Krankheitsbild gleicht dem andern.»



**Dr. med. Marion
Jäger-Strasser**
Kinder- und Jugendmedizin
FMH, Ärzte im Zentrum,
Weinfelden

Seit wann ist Noemi bei Ihnen in Behandlung? Ich betreue Noemi seit sie ein Neugeborenes ist. Sie galt als «normale» Frühgeburt und zeigte anfänglich bis auf die Trinkschwierigkeiten, welche auch im Rahmen der Frühgeburtlichkeit interpretiert werden konnten, keine starken Auffälligkeiten. Die Trinkproblematik jedoch persistierte. Noemi nahm einfach nicht genügend Nahrung zu sich und folglich auch nicht an Gewicht zu. Ansonsten entwickelte sie sich aber altersentsprechend. Als Noemi drei Monate alt war, nahm ich Kontakt mit einer Ernährungsberaterin auf. Leider nahm Noemi auch, trotz Ernährungsumstellung, nicht an Gewicht zu, weshalb ich sie mit 5 Monaten dem Gastroenterologen zur weiteren Abklärung zuwies. Kurz danach wurde sie dann stationär im Spital aufgenommen und weiter abgeklärt.»

Mit der Folge, dass eine Genetikerin den Verdacht schöpfte, dass Noemi einen schweren Gendefekt haben könnte. Hatten Sie damit gerechnet?

Nein, absolut nicht. Die Diagnose Neurofibromatose Typ 1 kam für mich überraschend. Der Verdacht wurde aufgrund der auffälligen Hautflecken gestellt. Bei Noemi waren diese damals noch sehr schwach ausgeprägt.

Hatten Sie schon Erfahrung mit Neurofibromatose-Patienten? Im Spital habe ich bereits ein paar Kinder mit diesem Krankheitsbild gesehen. Seit ich in der Praxis bin, wurde ich bislang mit einem Fall von NF1 konfrontiert. Auch hier zeigten sich die typischen Café au lait Flecken. Allerdings können auch gesunde Kinder solche Flecken haben. Die Anzahl und Grösse sind schlussendlich entscheidend für einen NF1 Verdacht. Beim diesem Patienten war der Vater ebenfalls von NF1 betroffen und damit war die Diagnosestellung klar.

Was bedeutet die Diagnose für Noemi und ihre Familie? Das ist sehr schwierig vorherzusagen. NF1 verläuft sehr unterschiedlich. Es gibt Patienten, die haben kaum Einschränkungen, andere wiederum haben einen sehr schweren Verlauf. Es gibt eine grosse Spannweite, wie sich die Krankheit klinisch im einzelnen Fall äussert. Sicher ist, dass Noemi regelmässige Kontrollen bei verschiedenen Ärzten wahrnehmen muss.

Welche Untersuchungen müssen bei Kindern mit NF1 regelmässig durchgeführt werden? Die Haut muss auf Veränderungen untersucht werden, da sich bei NF1-Patienten häufig kleine gutartige Tumore aus den in der Haut verlaufenden Nervenfasern,

bilden können. Diese Tumoren können sich auch im Hirn und in anderen Organen manifestieren. Ebenfalls müssen die Augen kontrolliert werden, da sich Veränderungen in den Augen auf die Sehkraft auswirken können. Bei Noemi wird demnächst ein MRI des Gehirns gemacht, um Tumore auszuschliessen. Ansonsten beobachtet man die Entwicklung. Noemi ist bei diversen Spezialisten in Behandlung. Die Schwierigkeit bei Noemi ist, dass sie noch viele weitere Symptome hat, die man nicht klar NF1 zuordnen kann. Deshalb stellt sich uns Ärzten immer wieder die Fragen, ob sie noch eine andere Krankheit hat. Bislang wurde aber nichts gefunden.

Wie sieht die Zusammenarbeit zwischen Ihnen und den behandelnden Fachärzten aus? Ich habe den Vorteil, dass ich selber im Spital gearbeitet habe, in dem Noemi behandelt wird. Deshalb kenne ich die meisten Ärzte persönlich und komme dadurch schneller an Informationen. Wir stehen in regelmässigem Austausch und können jederzeit Rücksprache halten. Da Noemis Krankheitsbild so facettenreich ist, ist dieser Austausch besonders wichtig.

Welches sind die Herausforderungen für Sie, als Noemis behandelnde Kinderärztin? Bei Infekten oder anderen gesundheitlichen Problemen kommt Noemi primär immer zu mir. Ich bin ihre erste Ansprechperson und muss entscheiden, ob und zu welchen Fachspezialisten sie weiter überwiesen werden muss. Noemi hat viele Infekte; ob es einen Zusammenhang zwischen NF1 und den häu-

«Es ist eine ganz schwierige Situation für Noemis Mama. Sie ist alleinerziehend und hat praktisch niemanden, der ihr unter die Arme greift. Die Belastung mit einem kranken Kind ist immens.»

DR. MED. MARION JÄGER-STRASSER

figen Infekten gibt, ist unklar. Das Problem ist, dass sie dann noch weniger isst und trinkt und dass dies am Ende häufig der Grund für eine Spitaleinweisung ist. Für die Familie, insbesondere die Mutter, ist Noemis Gesundheitszustand eine immense Belastung.

Wie nehmen Sie die Situation der Mutter wahr? Es ist eine ganz schwierige Situation für Noemis Mama. Sie hat noch eine grössere Tochter, die sie braucht. Sie ist alleinerziehend und hat praktisch niemanden, der ihr unter die Arme greift. Frau W. steht unter ständigem Druck, muss täglich Therapien und Termine mit Noemi wahrnehmen. Zudem hat Noemi ständig Infekte und ist vom Verhalten her sehr anstrengend. Frau W. schläft kaum und ist rund um die Uhr für ihre Kinder da. Eine unglaubliche Aufgabe.

Hinzu kommen immer wieder Auseinandersetzungen mit der Krankenkasse, um die sich Frau W. kümmern muss. Was ist hier die Problematik? Finanziell hat Frau W. keine Ressourcen und ist darauf angewiesen, dass die Krankenkasse Noemis Therapien zahlt. Gewisse Zusatzleistungen wie auch Unterstützungsangebote für die Familie übernimmt die Krankenkasse nicht. Frau W. hat hier also auch noch zu kämpfen.

Die Diagnose von seltenen Erkrankungen stellt auch Ärzte vor Herausforderungen. Worin sehen Sie die grössten Schwierigkeiten? In der Tat fängt die Herausforderung bei der Diagnosestellung an. Wir Kinderärzte haben wenig Erfahrung mit seltenen Krankheiten, weil wir sie in der Praxis kaum antreffen. Ich werde etwa mit einem Fall pro Jahr konfrontiert. Zudem ist die Symptomatik bei sel-

tenen Krankheiten häufig sehr variabel und jeder Verlauf ist anders. Manchmal rennen die Familien von Abklärung zu Abklärung, ohne dass sie am Schluss einen Namen für die Krankheit haben. Das ist für die Familien und auch für uns Ärzte belastend, gleichzeitig auch frustrierend. Wir können den Eltern aufgrund der unterschiedlichen Verlaufsformen oft keine genauen Prognosen abgeben und wissen nicht, was auf die Familien zukommen wird. Es fehlt uns der Erfahrungswert. Im Verlauf sind es die Eltern, die sich am besten mit der Krankheit auskennen und zu Experten werden.

Wie sehen Sie die Zukunft von Noemi? Momentan entwickelt sie sich recht gut. In diesem Alter ist allerdings schwierig festzustellen, wo genau sie in ihrer Entwicklung steht und wie sie sich weiterentwickelt. Aktuell ist ihre geistige Entwicklung im normalen Rahmen, auch wenn sich gewisse Einschränkungen in der Wahrnehmung zeigen. Ich kann mir gut vorstellen, dass sie später eine Regelschule besuchen kann, eventuell mit Unterstützung.

INTERVIEW: ANNA BIRKENMEIER

Nach Redaktionsschluss ereilte uns eine tragische Nachricht von Désirée Das MRI, das bei Noemi Mitte Juni durchgeführt wurde, brachte zu Tage, womit die Ärzte nicht gerechnet hatten. Noemi hat einen grossen Tumor im Kopf, direkt an den Sehnerven, inoperabel. Die Kleine wird ab Juli mit einer Chemotherapie beginnen, die rund 70 Wochen andauern wird. Désirée wirkt in dieser tragischen Situation einmal mehr unglaublich gefasst und stark. Sie sagt: «Schon seit letztem Oktober habe ich das Gefühl,

dass sich Noemis Zustand verändert. Sie war ständig krank, hatte häufig erhöhte Temperatur, teilweise Wahrnehmungsstörungen. Das MRI sollte eigentlich nur als Routineuntersuchung im Zusammenhang mit NF1 gemacht werden, das ist so üblich. Keiner der Ärzte rechnete mit solch einem Ergebnis, viele meiner Beobachtungen wurden als `übliche` Symptome von Neurofibromatose abgetan. Ich habe zunehmend begonnen, an mir und meinem Mutterinstinkt zu zweifeln. Wie gerne hätte ich in diesem Fall tatsächlich Unrecht gehabt. Der Onkologe, der Noemi nun behandelt, sagte sehr treffend: Wir Ärzte müssen immer auf die Mutter hören. Sie ist den ganzen Tag um das Kind, wir hingegen sehen nur Momentaufnahmen.»

Und als ob die Diagnose «Hirntumor» nicht genug wäre, zeigten Untersuchungen beim Orthopäden, dass Noemi auch noch an einer beginnenden Lumbal Skoliose sowie Hüftproblemen leidet.

Oft hatte Désirée leider das Gefühl, mit ihren Ängsten und Sorgen nicht richtig ernst genommen zu werden. «Natürlich kann ich auch die Seite der Ärzte verstehen, denn im ersten Moment und bei kurzen Arztbesuchen, macht Noemi eigentlich immer einen guten Eindruck. Genau das macht sie aber eben auch aus, sie ist und bleibt eine kleine Kämpferin. Sie lacht, auch wenn es ihr nicht gut geht. Deswegen ist es sicherlich oft schwierig, sie richtig einzuschätzen. Mir hingegen fällt die kleinste Veränderung in der Regel sofort auf. Nun werden wir sehen was die Zeit bringt. Ich hoffe ganz fest, dass Noemi die Chemotherapie gut meistern wird.»

WIR HATTEN GROSSE ANGST UM UNSERE MÄDCHEN

Tanja und Sebastian mussten vier Monate warten, ehe sie wussten, warum ihre Zwillinge ständig krank waren: Die beiden leiden an Neutropenie, einer schweren, seltenen Krankheit. Mit dieser Diagnose geriet das Leben der siebenköpfigen Familie aus den Fugen. Dank täglicher Spritzen und grosser Vorsichtsmassnahmen, hat die Familie wieder Tritt gefasst.



Ihren drei grösseren Kindern hatten Tanja und Sebastian es so erklärt: «Im Blut eurer Schwestern hat es nicht genug Feuerwehrmänner. Und die wenigen, die das sind, sind viel zu klein und schwach, um einen richtigen Brand zu löschen. Sina und Thilda sind sehr krank. Ein kleiner Schnupfen ist für sie wie ein sehr grosses Feuer. Sie könnten daran sterben.» So haben der heute 13-jährige Maurice, Fiona (10) und Thilo (9) verstehen gelernt, warum ihr Leben im Februar vor zwei Jahren komplett aus den Fugen geriet. Warum sich über Nacht Chaos und Angst in ihrem Häuschen nahe der Grenze zu Deutschland breit machten. Von Feuerwehr und Brandlöschern hatten sie ja schon oft gehört. Schliesslich ist der Papa bei der Feuerwehr, arbeitet bei einem Gemeinde-Ingenieurbüro und ist dort unter anderem für Brandschutz zuständig. Den drei Kindern war klar: Es musste sehr ernst stehen, um ihre kleinen Geschwisterchen.

Die Schwangerschaft der dreifachen Mama war normal gewesen. Die Geburt der kleinen Mädchen auch. «Wir waren glücklich und dankbar deswegen, bei Zwillingen ist das ja keine Selbstverständlichkeit», sagt Tanja. Sie habe allerdings schnell gemerkt, dass «etwas nicht stimmt, mit meinen Babies». Doch niemand wollte ihr glauben. Sie sei halt etwas überspannt, jetzt, mit den fünf Kindern, wischte man ihre Bedenken beiseite. Die Hormone seien schuld. Der mangelnde Schlaf. Sie solle sich keine Sorgen machen, das würde sich alles legen. Kurz darauf hatten die Babys Fieber. Die ersten Zähnchen seien unterwegs, meinte der Kinderarzt in Schaffhausen. Dann

«Man hat ihnen unter Vollnarkose Knochenmark entnommen. Da wird einem als Eltern Angst und Bange. Wir rechneten mit dem Schlimmsten. Heute sind wir unendlich dankbar.»

TANJA, MUTTER VON SINA MARION UND THILDA KONNY

entzündete sich der Bauchnabel von Thilda. Der Kinderarzt überwies sie ins Spital Winterthur, wo man schlechte Blutwerte diagnostizierte und eine Antibiotikakur verschrieb. Thilda war gerade wieder zu Hause, da wurde Sina eingeliefert. Sie hatte hohes Fieber. Tanja: «Man untersuchte ihr Hirnwasser, weil man einen bakteriellen Infekt ausschliessen wollte.» Zehn Tage später war das Mädchen wieder daheim. Ohne konkrete Diagnose. Das ungute Gefühl der Eltern verstärkte sich. Das Umfeld beschwichtigte.

Ein paar Wochen später dann der nächste Vorfall: Sina erwachte mit einem geschwellenen Lymphknoten am Hals. «So gross wie ein Tischtennisball», erzählt Sebastian. Der Papa brachte sein Töchterchen ins Spital nach Winterthur. Am folgenden Tag waren die Lymphknoten von Thilda angeschwollen. Auch sie wurde nach Winterthur gebracht, von dort ging es für die Zwillinge weiter ins Kinderspital Zürich. «Um sie umfassend zu untersuchen, hatte man den beiden unter Vollnarkose Knochenmark entnommen», sagt Tanja. «Da wird einem als Eltern schon angst und bange. Wir rechneten mit dem Schlimmsten.»

Die Babys waren vier Monate alt, als die Familie Bescheid bekam: Die Zwillinge haben Neutropenie, eine äusserst seltene Krankheit, die nur eine von rund einer Million Personen trifft. Neutropenie bedeutet: Im Knochenmark werden nicht genügend weisse Blutkörperchen, also Leukozyten, gebildet. Und die wenigen, die heranreifen, sind schwach. Das ist fatal, denn Leukozyten haben die Aufgabe, Erreger im Blut unschädlich zu machen. Bei Sina und Thilda funktioniert – wohl wegen eines Gendefekts – dieses System nicht. Deshalb kann jeder Infekt für die beiden lebensbedrohlich sein. Ihr ganzes Leben lang.

Sie seien froh gewesen, endlich zu wissen, was mit Sina und Thilda los war, sagen die Eltern. Wenn man einen Namen für das Leiden seiner Babys habe, würde sich vieles klären. Man müsse sich auch nicht mehr überall rechtfertigen. «Ich kann mir gut vorstellen, wie es für andere Eltern sein muss, wenn ihre Kinder krank sind und niemand weiss, warum», meint Sebastian. Das sei kaum auszuhalten. Neben all dem Schmerz würde dann auch oftmals darüber diskutiert, wer für welche Kosten aufkommen müsse: Krankenkasse oder IV. Das könne sehr zermürend sein.

Bei ihnen sei es zu Beginn auch kompliziert gewesen. «Da standen wir jeweils in der Apo-

BR AN DI NG



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



Helsana

theke und holten die Medikamente ab. Und auf der Rechnung stand der Betrag von 6000 Franken», erzählt der Familienvater. So eine Summe hätten wir im Leben nicht bezahlen können! Noch heute sind wir der Apotheke dafür dankbar, dass sie sich so geduldig und grosszügig zeigte.

Mittlerweile ist die Kostenfrage geklärt, Neutropenie ist ein sogenannter Geburtsschaden, die IV bezahlt.

An die Zeit nach der Diagnose erinnern sich die jungen Eltern ungern. «Die Wochen und Monate waren unglaublich schwierig. Wir hatten grosse Angst um die beiden», erinnert sich Sebastian. Ja, rückblickend sei das erste Jahr katastrophal gewesen, ergänzt Tanja. Diese Ängste, dieses Chaos. Nicht zu wissen, was noch kommen würde. Immer wieder alles stehen- und liegengelassen, um vom kleinen Bauerndorf nahe der deutschen Grenze nach Zürich ins Kinderspital zu rasen. Zu hoffen und zu bangen.

Im Spital seien sie immer gut betreut und unterstützt worden. Jede ihrer tausend Fragen habe man ernst genommen und versucht, sie so zu beantworten, «dass auch wir Laien verstehen, was Neutropenie für die Mädchen bedeutet. Für uns Eltern, für ihre Geschwister», sagt Tanja. «Wir haben eine unendlich lange Liste bekommen, mit allen Informationen, wovor wir unsere Mädchen schützen müssen. Was sie tun und nicht tun dürfen. Wie sich ihr Umfeld verhalten muss: Weil jeder Erreger ein grosses Risiko birgt.» Sebastian schüttelt den Kopf. Der Alltag seiner Familie wurde komplett auf den Kopf gestellt. Ganz banale Dinge waren plötzlich verboten. Pflanzen wurden aus dem Haus verbannt, die Autofahrt durch den Tunnel war nicht mehr erlaubt. «Klimaanlagen sind Bakterienschleudern, die Mädchen müssen ihnen fern bleiben. Ist die Grippewelle im Anzug, sind wir alle besonders aufmerksam. Kranke Mitmenschen müssen gemieden werden.»

Heute schaut alle vier Wochen der Kinderarzt nach den Zwillingen und kontrolliert ihr Blut. Einmal im Jahr wird den Kleinen im Zürcher Kinderspital Knochenmark entnommen. Die Eltern schreiben jede Krankheit auf, dokumentieren jedes Fieber. «Ab einer Temperatur von 37,5 Grad messen wir alle 20 Minuten, bei 38,5 Grad bringen wir die Mädchen ohne Voranmeldung direkt ins Kinderspital», erzählt Tanja. Das komme im Schnitt etwa alle sechs Wochen vor. «Wir müssen sicher sein, dass kein Infekt vorliegt oder die Medikamente wirken.»

Und so geht Tanja nie ohne Fieberthermometer oder Desinfektionsmittel aus dem Haus. «Wer nicht weiss, was bei uns los ist, muss mich für komplett verrückt halten», sagt sie und lacht. «Ständig renne ich mit Desinfektionstüchern rum. Aber wir sind dankbar, dass es Ihnen gut geht.»

Um die Gefahr einigermaßen unter Kontrolle zu halten, geben Tanja und Sebastian ihren Kleinen jeden Abend eine Spritze. Zu Beginn war dies eine Tortur, nicht nur für Sina und Thilda. «Ich habe es nicht übers Herz gebracht, ihnen weh machen zu müssen», sagt Sebastian, «es war schrecklich.» Ein täglicher Besuch der Spitex sei für sie aber keine Option gewesen. So hätten sie ihren inneren Widerstand überwinden und das Spritzen lernen müssen. Heute gehört diese Prozedur zum Abendritual. Nach dem Zähneputzen helfen die Zwillinge ihren Eltern, alles vorzubereiten. «Dann wird gespritzt. In den Bauch, Oberarm oder Oberschenkel. Wir haben uns alle daran gewöhnt. Auch wenn die Mädchen hin und wieder protestieren.»

Wer die siebenköpfige Familie heute besucht, würde nicht auf die Idee kommen, dass Sina und Thilda von einer seltenen, lebensbedrohlichen Krankheit betroffen sind. Die beiden Zweijährigen sind lebhaft und fröhlich, klettern auf der Küchenbank herum, räumen den Wäschekorb ein und aus, falten ein paar Tücher zusammen und verlangen dann lautstark ihre Trinkbecher. Ihre Eltern versuchen, sie einigermaßen in Schach zu halten. «Ja, die beiden halten uns auf Trab. Wir sind froh darüber», sagt der junge Vater sichtlich erleichtert. Seine Frau und er hätten den Dreh gefunden und würden mit der Situation mittlerweile umgehen können. Man habe ja auch keine andere Wahl, «das Leben muss weitergehen».

Grosse Gedanken machen sich Tanja und Sebastian aber über ihre drei grösseren Kinder. «Wir dürfen uns nichts vormachen. Maurice, Fiona und Thilo sind massiv zu kurz gekommen in den vergangenen zwei Jahren.» Sie hätten oft ein schlechtes Gewissen deswegen und grosse Schuldgefühle.

Geschwister von kranken Kindern müssen sehr tapfer sein, sagt der junge Vater. Die Aufmerksamkeit der Eltern konzentrierte sich primär auf die kleinen Patienten. Für die anderen Kinder bedeute dies: Verzicht und Rücksichtnahme. Früher seien sie jedes Wochenende rausgefahren, in die Natur, hätten etwas gemeinsam unternommen. Dies sei heute schwierig. Die Kinder hätten auch keine Lust mehr auf sol-



© CHX/ISA 18.01.0013

Ihr Partner bei seltenen Erkrankungen

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

www.sanofigenzyme.ch



SANOFI GENZYME
Empowering Life



che Ausflüge – zu gross sei die Möglichkeit, dass etwas mit den Zwillingen sei, dass man umkehren müsse. Zu oft hätten sie miterlebt, dass man Knall auf Fall die Sachen zusammenpacken und mit den Zwillingen ins Spital müsse. Und wenn eines der drei grösseren Geschwister eine Erkältung habe, werde es in seinem Zimmer «isoliert», wie Tanja es nennt. «Das ist eine schwierige Situation für unsere drei Grossen.» Man spüre auch, wie die allgegenwärtige physische und psychische Belastung die drei aus dem Tritt gebracht hat. «Es gab und gibt Probleme, mit der Leistung in der Schule zum Beispiel», sagt die Tanja nachdenklich, «ein zentrales Thema im Moment. Wir versuchen, mit ihnen diese schwierigen Zeiten aufzuarbeiten und uns ihre Fragen und Probleme anzunehmen.»

In den vergangenen zwei Jahren hat die herzige Familie gelernt, mit Sinas und Thildas Krankheit umzugehen, und so haben Tanja und Sebastian wieder Luft bekommen, um sich mehr um Maurice, Fiona und Thilo zu kümmern. «Sie brauchen jetzt unsere Zeit, unsere Geduld und unser Mitgefühl», sagt Tanja.

Die jungen Eltern sind zuversichtlich, dass sie auch dies gemeinsam meistern werden. «Wir nehmen es Tag für Tag. Es wird schon alles wieder gut werden.»

TEXT: CHRISTINE MAIER
FOTOS: JOJO SCHULMEISTER



KRANKHEIT

Die schwere, kongenitale Neutropenie ist eine seltene Krankheit, die lebensgefährlich sein kann. Die kongenitale Neutropenie tritt bei rund einer von einer Million Personen auf. Es handelt sich um einen Stopp in der Ausreifung der Neutrophilen im Knochenmark, so dass Bakterien und Pilze nicht abgewehrt werden können.

SYMPTOME

- verzögerter Abfall der Nabelschnur
- wiederkehrende Fieberepisoden
- bakterielle Infekte, vor allem mit Staphylokokkus aureus.
- Die Infekte betreffen vor allem die Ohren, Lungen, sowie Haut und Schleimhäute
- wenig Eiterbildung, da dieser bei Gesunden von Neutrophilen gebildet wird

SINA UND THILDA HABEN SEHR GUTE PROGNOSEN

Seraina Prader ist ursprünglich Fachärztin Pädiatrie mit Subspezialisierung für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie. Heute ist sie am Universitäts-Kinderspital Zürich in der Immunologie tätig. Die Ärztin betreut Sina und Thilda, seit die Zwillinge mit drei Monaten ins Kinderspital überwiesen wurden. Dort bestätigte sich: Die Mädchen leiden an einer seltenen Krankheit, der schweren, kongenitalen Neutropenie.



Dr. med. Seraina Prader
Oberärztin Immunologie,
Fachärztin für Kinder-
und Jugendmedizin

Frau Prader, können Sie sich noch an die erste Begegnung mit Sina und Thilda erinnern? Seraina Prader: Natürlich, die Mädchen waren ja noch ganz klein. Die Tatsache, dass Zwillinge mit dem Verdacht auf eine schwere angeborene Neutropenie zu uns in die Säuglingsabteilung kamen, war sehr speziell und eine Herausforderung.

Weshalb? Wir hatten noch nie Zwillinge mit dieser Diagnose bei uns. Das ergab ganz neue Fragestellungen. Wir diskutierten zum Beispiel darüber, ob wir erstmal nur bei einem Mädchen eine Knochenmarkpunktion durchführen sollten oder gleich bei beiden.

Wie haben Sie sich entschieden? Wir haben schlussendlich bei beiden Mädchen punktiert. Bei beiden konnte eine schwere, angeborene Form der Neutropenie definitiv bestätigt werden.

War das eine Überraschung? Die Mädchen sind doch Zwillinge. Wir bekamen von den Eltern die Information, dass es zweieiige Zwillinge seien. Dies wurde Tanja und Sebastian offenbar so nach der Geburt gesagt. Genetisch ist dies, so viel mir bekannt ist, bis heute nicht bestätigt.

Warum ist das von Bedeutung? Wenn es zweieiige Zwillinge wären, wäre es schon ein unglaublich grosser Zufall, dass beide in gleichem

Masse von dieser Krankheit betroffen wären. Auf den ersten Blick würde man allerdings eher denken, dass die Mädchen eineiige Zwillinge sind. Die zwei gleichen sich ja sprichwörtlich aufs Haar. Ich bin gespannt, was Gentests ergeben werden.

Wie haben Sie Tanja und Sebastian zu Beginn wahrgenommen? Die beiden waren sehr betroffen, das ist klar. Solch eine Diagnose zieht allen Eltern erstmal den Boden unter den Füßen weg. Wer ein Kind hat, kann sich sicher gut vorstellen, wie schmerzhaft es sein muss, zu erfahren, dass das Baby nicht gesund ist. Ich habe aber immer wieder miterleben dürfen, wie schnell die Eltern den ersten Schock überwinden. Sie stehen auf, krepeln die Ärmel hoch und kämpfen mit Leib und Seele für ihre Kinder. Das ist sehr berührend.

Wie haben Sie der betroffenen Familie die Diagnose Neutropenie erklärt? Neutropenie bedeutet, dass die neutrophilen Granulozyten, ein Teil der weissen Blutkörperchen, im Blut fehlen beziehungsweise nur sehr reduziert vorkommen. Diese Neutrophilen sind wichtig für die Bekämpfung von Bakterien und Pilzen, nicht aber zum Beispiel für Viren. Die Neutrophilen werden innerhalb von ungefähr zwei Wochen im Knochenmark gebildet. Sie halten sich zwischen vier und acht Stunden im Blut auf, anschliessend etwa drei Tage im Gewebe, dann sterben

«Wir müssen ausschliessen, dass die Zwillinge an Leukämie erkranken. Bei einigen der angeborenen, schweren Neutropenien besteht ein erhöhtes Risiko hierfür.»

DR. MED. SERAINA PRADER

sie ab. Deshalb müssen ständig grosse Mengen an Neutrophilen gebildet werden.

Was ist die Ursache einer Neutropenie? Für eine Neutropenie kann es verschiedene Ursachen geben. Bei der schweren, angeborenen Neutropenie, wie bei Sina und Thilda, reifen die Neutrophilen nicht richtig im Knochenmark aus, um ihre Aufgaben wahrzunehmen. Das heisst, jeder bakterielle Infekt ist potentiell lebensbedrohlich.

Was geschieht, wenn die Erkrankung nicht rechtzeitig entdeckt wird? Wenn es bei einem Säugling ständig zu Infektionen kommt, kann eine Neutropenie mit einem Blutbild relativ einfach nachgewiesen werden. Das wurde bei den Zwillingen im Spital Winterthur gemacht. Um eine Ausreifungsproblematik feststellen zu können, muss eine Knochenmarkspunktion durchgeführt werden, dies haben wir bei Sina und Thilda dann auch getan. Wenn diese Art der Neutropenie nicht rechtzeitig diagnostiziert wird, besteht die Gefahr, dass Säuglinge bereits im ersten Lebensjahr an einem Infekt sterben können.

Ist Neutropenie eine Erbkrankheit? Ja, und es gibt unterschiedliche Genmutationen.

Welche Genmutation liegt bei Sina und Thilda vor? Das wissen wir noch nicht. Es könnte sogar sein, dass das nie ganz geklärt werden kann. Was eindeutig ist: Die beiden leiden an einer schweren Form dieser Krankheit.

Wie sieht die Therapie der Mädchen aus? Die beiden bekommen täglich eine Spritze mit G-CSF (Neupogen®). Dieses Medikament ist ein Wachstumsstimulator der Neutrophilen.

Was sind Ihre Erfahrungen – wie gehen Säuglinge, Kleinkinder und später Teenager damit um, wenn sie täglich Spritzen bekommen oder sie sich selber Medikamente spritzen müssen? Das ist wirklich nicht einfach für die Betroffenen. Es ist eine Belastung. Man kann es drehen und wenden, wie man will: Es ist eine Spritze, und die ist unangenehm. Häufig kommen die Probleme mit dem Beginn der Pubertät, da es für Jugendliche schwierig ist, akzeptieren zu müssen, dass sie eine chronische Erkrankung haben. Dass sie einfach anders als die Kollegen sind. In solchen Fällen braucht es grosses Einfühlungsvermögen, viel Zuwendung und Motivationskraft, um junge Patienten wieder an Bord zu holen. Für Sina und Thilda ist das Medikament und so auch das Spritzen lebensnotwendig.

Lässt die Wirkung des Medikaments mit der Zeit nach? Nein, die Dosis muss jedoch trotzdem angepasst werden, weil die Mädchen im Wachstum sind.

Wenn wir an die Zukunft denken: Mit welchen Einschränkungen müssen die Zwillinge leben? Dank dem Neupogen können die Neutrophilen ausreifen und den Körper vor Infektionen mit Bakterien oder Pilzen schützen. Die beiden müssen das Medikament spritzen und im Alltag einige Vorsichtsmassnahmen er-

greifen, um das Risiko von Infekten klein zu halten. Dazu kommt, bei Fieber die Temperatur zu protokollieren und allenfalls zu uns ins Universitäts-Kinderspital zu kommen. Da sind wir mit den Eltern von Sina und Thilda in einem guten Kontakt. Zusätzlich muss jährlich eine Knochenmarkspunktion vorgenommen werden.

Warum? Wir müssen ausschliessen, dass die Zwillinge an Leukämie erkranken. Bei einigen der angeborenen, schweren Neutropenien besteht ein erhöhtes Risiko hierfür.

Tanja hat erzählt, dass sie bei Ihnen einen Weiterbildungskurs besucht hat. Ja, das ist wirklich toll. Tanja und Sebastian sind – wie alle Eltern kranker Kindern – sehr interessiert und wollen immer auf dem neuesten Stand der Medizin sein. Wir bieten deshalb regelmässig Patientenschulungen an, für Familien mit Kindern, die von Immundefekten betroffen sind.

Die beiden Mädchen können also abgesehen von all diesen Massnahmen ein normales Leben führen? Davon dürfen wir ausgehen. Aber wissen Sie: abendliche Spritzen, das Monitoring der Körpertemperatur, die alltäglichen Vorsichtsmassnahmen und jährliche Knochenmarkspunktionen gehören nicht zu einem wirklich normalen Leben. Sina und Thilda haben zum Glück sehr gute Aussichten. Darüber freuen wir uns alle sehr.

INTERVIEW: CHRISTINE MAIER

WENN WIR SEHEN, WIE RAYAN UND ARYA LACHEN UND SPIELEN, SIND WIR ÜBERGLÜCKLICH

Rayan und Arya, die beiden Kinder von Zeynep und Drazens sind hörgeschädigt. Der kleine Rayan ist darüber hinaus schwerstbehindert. Seine Eltern pflegen ihn mit grosser Hingabe. Sie erzählen, warum sie sich trotz aller Schwierigkeiten den Lebensmut nicht nehmen lassen. Und warum sie sich hin und wieder zu zweit vom Alltag ausklinken.



Es hatte alles so wunderbar angefangen, mit Zeynep und Drazen. Die beiden Harley-Fans hatten sich sehr schnell ineinander verliebt und sich dann riesig gefreut, als Zeynep schon bald in Erwartung war. Die Buchhalterin bei einem Versicherungskonzern und der Geschäftsführer eines Caterers für Kindertagesstätten schwebten im siebten Himmel. Ihr kleines Familienglück schien perfekt, als Rayan im August 2015 an einem wunderschönen Sommermorgen geboren wurde. «Wir waren übergelukkig und dachten, es sei alles in Ordnung mit unserem Baby», erzählt Zeynep. «Wir hatten ja auch keine Erfahrung. Er war unser erstes Baby.» Bei der Zweimonatskontrolle fiel dann dem Kinderarzt auf, dass Rayan ein bisschen steif war. Man müsse das im Auge behalten, meinte er, empfahl eine Physiotherapie und meldete den kleinen Jungen beim Neurologen an.

«Das war der erste Schreck. Physiotherapie und Neurologe – das verhiess nichts Gutes», sagt die junge Mutter, schenkt dem Besuch ein Glas Wasser ein und zeigt dann Rayans kleiner Schwester Arya-Neva mit einer Geste, dass sie etwas leiser sein soll. Arya-Neva kam rund ein Jahr nach ihrem Bruder auf die Welt. Sie ist hörbehindert, aber sonst gesund. Rayan hört ebenfalls kaum etwas. Seine grossen blauen Augen blicken freundlich und offen, er schenkt seinem Gegenüber ein breites Lächeln. Er scheint fröhlich zu sein. Sagen könnte er das nicht: Der kleine Junge kann nicht sprechen, nicht stehen und gehen, nicht sitzen. Er hat Mühe mit der Nahrungsaufnahme. Er kann nicht nach Gegenständen greifen. «Unser Rayan ist schwerstbehindert», sagt Drazen und fährt mit Rayans Geschichte fort.

«Wenn mir jemand früher gesagt hätte, dass ich stundenlang versuchen würde, einem Kind Brei einzulöffeln – ich hätte das für unmöglich gehalten. Ich war die Ungeduld in Person.»

ZEYNEP, MUTTER VON RAYAN

«Rayan bekam also schon als Säugling Physiotherapie im Spital Affoltern, welches zum Universitäts-Kinderspital Zürich gehört.» Für seine Frau sei es zu Beginn jeweils der blanke Horror gewesen, ihren Sohn nach Affoltern zu begleiten. «Ja, all die Kinder im Rollstuhl, in ihren Bettchen, zum Teil schwerstbehindert», sagt sie leise, «ich konnte das kaum mit ansehen.» Die regelmässige Physiotherapie brachte keine Besserung. Im Laufe der Zeit habe sich sein Essverhalten verschlechtert. Er konnte plötzlich von einem Tag auf den andern nicht mehr essen. Es ging einfach nicht mehr. «Wir dachten, es sei wegen der Zähnchen, oder es sei vielleicht eine Wachstumsphase, oder er habe einfach keine Lust zu essen.» Jeder Tag war ein Kampf, was Rayan und die Nahrungsaufnahme betraf. Manchmal wollte er überhaupt nichts essen. Dies sei Stress pur, erzählt Zeynep. «Jede Mutter kann sich vorstellen, was es heisst, wenn das eigenen Kind die Nahrung verweigert. Man sitzt da und kann nichts tun. Es ist das Schlimmste.»

Im Juni 2016 schaffte ein MRI endlich Klarheit. Die Worte des Arztes würden die beiden nie vergessen: «Rayan hat eine komplexe Hirnfehlbildung.» Zeynep kann sich kaum mehr an diesen Moment erinnern. Sie sei komplett ausgetickt, habe «den Laden runtergelassen. Ich konnte nicht mehr zuhören», sagt sie. Ihr künftiger Ehemann habe dies noch irgendwie geschafft, aber für sie, die mit dem zweiten Kind im achten Monat schwanger war, sei es zu viel geworden. Die Tage danach hätten nur aus Tränen bestanden. Aus Schmerz. Aus Wut. Aus Angst. Dem Paar wurde klar, dass sie nie ein «normales» Leben führen würden. Dass sie ein Kind bekommen haben, welches ein Leben lang gepflegt werden muss. All ihre Träume waren mit einem Schlag zunichte. Dafür wurden ihre Sorgen umso grösser. Wie sollten sie es schaffen, ein schwerstbehindertes Kind ins Leben zu begleiten. Und ihr Ungeborenes – würde es gesund sein? Und immer wieder – wieso wir? Was würde aus ihrer so innigen Beziehung werden? «Das waren unsere schwierigsten Tage und Wochen», sagt Drazen. Nach dem ersten Schock waren die Eltern natürlich sehr erleichtert, als ihre kleine Tochter gesund zur Welt kam und zuerst keine Auffälligkeiten zeigte. «Sie hat gegessen, ist gewachsen und gediehen – wie alle anderen auch. Das hat uns sehr glücklich gemacht.» Nach etwas mehr als einem halben Jahr dann der Anruf vom Neurologen. Der Gentest habe ergeben, dass beide Kinder einen Defekt auf dem 13. Chromosom hätten, welches Connexin 26 heisst. Offenbar seien sie beide – Mutter und Vater – Träger

dieses «Taubheits-Gens». Was für ein gigantischer Zufall. «Man muss sich das einmal vorstellen: hätten wir mit jemandem anderem eine Familie gegründet, hätte alles anders ausgehen können. Aber, was solls ich hätte nie eine andere gewollt als Zeynep», sagt Drazen und lacht herzlich. Es kläre ja im übrigen auch niemand grundlos ab, welche Gendefekte vorhanden seien, bevor er eine Familie gründe. «Irgendwann werden die Krankenkassen und Versicherer das sicher verlangen», ist Drazen überzeugt, «ihr werdet es schon sehen. Aus Kostengründen!» Der engagierte Vater ist nicht nur gut auf die Versicherer zu sprechen, wie sich im Laufe des Gesprächs zeigen wird. Doch dazu später.

Der Gendefekt ihrer beiden Kinder bedeute, dass sie hörgeschädigt sind. «Ganz ehrlich», sagt Drazen, «das ist zwar blöd und einschränkend. Aber es ist nicht wirklich dramatisch, gemessen an der Krankheit von Rayan.» Sowohl er wie auch seine kleine Schwester seien mittlerweile an den Ohren operiert worden und hätten ein Implantat bekommen, damit sie besser hören können. Es scheint ganz gut zu klappen, auch wenn die kleine Arya-Neva, ein lustiger Wirbelwind, sich das Teil auch gerne mal vom Kopf reisst und mit den Händen zu verstehen gibt, dass sie jetzt gerne und dringend einen Snack wolle.

Im August 2018 wird der kleine Rayan drei. Mittlerweile wissen seine Eltern, von welchen seltenen Krankheiten ihr Sohn betroffen ist. «Von Pachygyrie und Polymikrogyrie, einer frühkindlichen Schädigung der Hirnrinde, Connexin 26, Schwerhörigkeit und einer Cerebralparese, eine Bewegungsstörung aufgrund der Hirnschädigung», sagt sein Vater. «Es hat ihn verdammt hart getroffen. Das kann ich nicht anders sagen.»

Zeynep und Drazen richten ihr Leben praktisch ganz nach den Bedürfnissen ihres Sohnes aus. «Manchmal klinken wir uns aus», sagt Drazen. Einmal die Woche treffen sich die beiden allein zum Mittagessen – dies sei für sie schon fast ein romantisches Date. Hin und wieder würden sie für ein Wochenende verreisen. Nur sie beide. «Das kann ich allen betroffenen Eltern empfehlen», sagt Zeynep, «man darf sich nicht total aufgeben. Nicht sich als Paar, aber auch nicht jeder für sich.» Würden sie sich nicht hin und wieder Zeit für sich nehmen, wüsste sie nicht, was aus ihrer Beziehung würde. «Wohl auch deshalb gehen einige Ehen von betroffenen Eltern kaputt», mutmasst Drazen, «das Leben mit einem kranken Kind,

braucht soviel Kraft und Energie. Wir können das nur gemeinsam schaffen. Wir wollen das gemeinsam schaffen. Aber wir müssen auch mal auftanken können. Etwas unbeschwert sein. Sonst wird es schwierig.»

Der Alltag der jungen Familie ist eine grosse Herausforderung. Es fängt bereits bei den Nächten an. «Zu Beginn kam Rayan stündlich», erinnert sich Drazen. «Das hat uns fast kaputt gemacht. Wir haben uns dann bei der Betreuung abgewechselt.» Wenn beide übernächtigt seien, könne es sonst schnell mal knirschen in der Beziehung. Heute kann der kleine Junge auch mal ein paar Stunden am Stück schlafen. Und kürzlich hätten sie beide doch tatsächlich wiederum auf dem Sofa einen ganzen Film schauen können. «Das war grossartig», sagt Zeynep und lacht. «Wir konnten es fast nicht glauben. Beide Kinder schliefen selig. Was für eine Freude.»

Zu essen ist für Rayan immer noch schwierig. Seine Zunge funktioniert nicht richtig. Und er scheint kein Hungergefühl zu haben. Meistens bekommt er Brei oder kalorienhaltige Getränke. «Es hat oftmals mehrere Stunden gedauert, bis ich ihm ein kleines Portiönchen füttern konnte», erzählt Zeynep. «Wenn mir jemand früher gesagt hätte, dass ich stundenlang versuchen würde, einem Kind Brei einzulöffeln – ich hätte das für unmöglich gehalten. Ich war die Ungeduld in Person.»

Trotz aller Hingabe, alleine würden sie es nicht schaffen, sagen die beiden. Zu Beginn kam Zeyneps Mutter wöchentlich für drei Tage vorbei, um zu helfen. Doch irgendwann wurde es ihr zu viel. «Wir konnten das gut verstehen», meint Zeynep. Deshalb hätten sie eine Nanny engagiert. Sie hilft der kleinen Familien an zwei Tagen. Zeynep arbeitet dann als Buchhalterin in einem Versicherungskonzern, ihre kleine Tochter ist in der Krippe. «Diese Zeit im Büro ist für mich so wichtig», erklärt die junge Mutter. «Es tönt vielleicht komisch, aber es ist für mich die reinste Erholung. Ich bin so froh und dankbar, dass ich meinen Job behalten konnte.»

Rayan braucht mehrmals die Woche Therapie. Auf seinem Programm stehen Ergo- und Physiotherapie, Logopädie und Zungentraining. Die Therapien werden von der IV übernommen. Für Drazen ist es damit nicht getan. Er hätte gerne mehr Support und weniger Bürokratie. «Unser Sohn ist für diese Institution nur eine Nummer. Ein Fall. Und wird dementsprechend abgehakt.» Dann erzählt er, wie er irgendwann zum



Beispiel erfahren hätte, dass ihnen noch Geld zustehen würde. Sie hätten monatelang warten und unzählige Formulare ausfüllen müssen. Sie seien fast wahnsinnig geworden. «Diese Leute wissen doch, dass wir ganz andere Sorgen haben, als Formulare zu bearbeiten. Ich wünschte mir da viel mehr Verständnis.»

Die beiden sind zudem davon überzeugt, dass ihr Sohn noch spezifischere Therapien bräuchte, die zum Beispiel seine Fantasie mehr anregen würden. Doch dafür gäbe es kein Personal, da die Rehabilitationszentren masslos überfordert seien. «Wir müssten drei bis sechs Monate warten. Aber wir wollen doch die Entwicklung unseres Jungen nicht ausbremsen!» Deshalb haben die beiden mit Rayan auch schon Therapien in Israel oder der Türkei gemacht. Auf eigene Rechnung, natürlich. «Dort wurden wir mit Respekt und wie Menschen behandelt», sagt Zeynep. «Klar, bezahlen wir, gemessen an türkischen Verhältnisse, viel für Rayans Therapie. Wir haben jedoch schnell feststellen müssen, dass der Stellenwert von Kindern und alten Menschen in diesen Ländern viel grösser ist, als in der Schweiz. Darum sind sie im Vergleich zur Schweiz so fortgeschritten, so weit voraus. Ganz zu schweigen von der Bürokratie, welche schneller, einfacher und unkomplizierter ist», ergänzt Drazen.

Jetzt, gegen Ende des Besuchs, sind die beiden Kinder etwas unruhig geworden. Rayan lässt seinen Nuggi zu Boden purzeln. Seine kleine Schwester Arya-Neva hebt ihn geduldig auf und steckt ihn dem grossen Bruder in den Mund. Doch der lässt ihn sofort wieder runterfallen –

sie hebt ihn auf. Die beiden lachen herzlich. Es scheint ihr Spiel zu sein. Auch ihre Eltern lassen sich von der guten Laune gerne anstecken.

«Niemand weiss, was die Zukunft uns bringen wird. Wir leben und lieben jeden Tag so wie er ist und versuchen immer, das Beste zu geben. Manchmal geht es einfacher, manchmal stossen wir an unsere Grenzen», bringt Zeynep es auf den Punkt. «Die Liebe zu unseren Kindern stärkt uns in unseren alltäglichen Lebenssituationen sehr. Und wenn wir sehen, wie Rayan und Arya uns anstrahlen, lachen und spielen, sind wir überglücklich.»

TEXT: CHRISTINE MAIER
FOTOS: SONJA RUCKSTUHL



KRANKHEIT

1. Pachygyrie und Polymikrogyrie sind angeborene Fehlbildungen der Hirnrinde. Diese können genetisch, durch Infektionen in der Schwangerschaft oder durch Stoffwechselerkrankungen bedingt sein. In der Folge ist die Hirnrinde zu dick, die Gyrierung (Fältelung) unüblich, und die inneren Liquorräume sind dadurch erweitert. Folgende Symptome resultieren:
 - Steifheit der Extremitäten = spastische Cerebralparese
 - Entwicklungsverzögerungen
 - Epilepsie
 - Einschränkung der Mundmotorik
2. Veränderungen im Connexin-26-Gen sind am häufigsten für angeborene Schwerhörigkeit verantwortlich.

ICH WÜNSCHTE MIR EINE KOORDINATIONSTELLE FÜR BETROFFENE ELTERN

Dr. med. Tobias Iff ist Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin mit Schwerpunkt Neurologie. Der Neuropädiater mit eigener Praxis in Zürich hat den Eltern von Rayan erklären müssen, dass ihr Junge eine komplexe Hirnfehlbildung hat, was dies für den kleinen Buben bedeutet und welche Therapien ihm helfen könnten. Er bedauert es sehr, dass sich betroffene Eltern auf ihrem Betreuungsweg oft alleine gelassen fühlen.



Dr. med. Tobias Iff
Facharzt FMH für Kinder- und
Jugendmedizin Schwerpunkt
Kinderneurologie, Zürich

Herr Iff, wie haben Sie die erste Begegnung mit Rayan in Erinnerung?

Tobias Iff: Damals habe ich Rayan im Zürcher Spital Triemli betreut. Er war ein herziges Baby mit grossen blauen Augen. Mir fiel allerdings früh auf, dass er einen erhöhten Muskeltonus hatte und nicht altersgerecht entwickelt war. Dies sind in der Regel Symptome, die auf eine schwere Erkrankung des Gehirns hinweisen können, weshalb er ja auch in die Neurologie überwiesen wurde.

Wie haben Sie seine Eltern erlebt?

Seine Eltern haben mich für dieses Interview ausdrücklich von der ärztlichen Schweigepflicht entbunden. Es ist mir wichtig, dies hier festzuhalten. Wissen Sie, ganz generell, Eltern spüren schnell, wenn mit ihren Kindern etwas nicht in Ordnung ist. Aber jeder Mensch reagiert auf so eine Situation anders. Die einen verdrängen erstmal, wollen der Wahrheit nicht ins Auge schauen, manchmal wechseln sie auch den Arzt, wenn der etwas Unangenehmes sagt. Andere machen sofort mobil, wollen ganz schnell jede nur mögliche Untersuchung machen lassen. Was alle verbindet: Sie haben die Hoffnung, dass es nicht so schlimm wird wie befürchtet. Dass es Therapien gibt. Dass alles möglichst irgendwie doch noch gut wird und die Kinder den Rückstand aufholen.

Wie gehen Sie damit um, solche Hoffnungen zerstören zu müssen? Das ist

sehr schwierig, wie Sie sich sicher vorstellen können. Es geht mir an die Nieren, als Arzt und auch als Vater – ich habe drei Kinder. Dennoch ist es meine Aufgabe, konkret zu sein. Klar und realistisch zu sagen, welches Problem vorliegt. Nichts zu beschönigen, aber gleichzeitig den Eltern die wichtige Bedeutung ihrer Aufgabe aufzuzeigen.

Wie viele Kinder mit schweren Hirnfehlbildungen – wie Rayan sie hat – haben Sie schon betreut?

Ich habe vier Patienten im Vorschulalter, die ähnliche Bilder zeigen. Diese Fehlbildungen im Hirn kommen insgesamt aber nicht häufig vor.

Wie sind Sie bei der Abklärung von Rayan vorgegangen?

Bei Rayan wurde unter Narkose ein MRI gemacht – Kinder in diesem Alter können ja nicht so lange ruhig liegen. Die Bilder haben gezeigt, dass er von Pachygyrie und Polymikrogyrie betroffen ist und daraus resultiert eine Cerebralparese.

Was bedeutet dies nun konkret?

Pachygyrie und Polymikrogyrie sind angeborene Fehlbildungen der Hirnrinde, die zu dick ist, eine abnorme Fältelung und daraus folgend eine Erweiterung der inneren Liquorräume aufweist.

Und die Cerebralparese? Das ist eine Bewegungsstörung aufgrund der Hirnschädigung. Bei Rayan wurde eine spastische Tetraparese dia-

«Alle haben die Hoffnung, dass es nicht so schlimm wird, wie befürchtet.»

DR. MED. TOBIAS IFF

agnostiziert, das heisst, alle vier Glieder zeigen eine erhöhte Muskelspannung.

Wie kommt es zu diesen Schädigungen der Hirnrinde? Wir sprechen dabei von einer Migrationsstörung. Die Nervenzellen, die während der Schwangerschaft nach aussen wandern und die Hirnrinde bilden, werden in diesem Prozess gestört.

Ist das genetisch bedingt? Das kann genetisch bedingt sein. Diese Störung kann aber auch durch Infektionen und selten durch Stoffwechselerkrankungen ausgelöst werden oder zum Beispiel durch eine Vireninfektion in der Schwangerschaft.

Was war bei Rayan der Auslöser? Das kann ich nicht abschliessend sagen. Ein Gendefekt wurde ausgeschlossen. Am wahrscheinlichsten war eine sogenannte Zytomegalievirusinfektion ursächlich verantwortlich für die Hirnfehlbildung, auch wenn die Antikörperreaktionen in Blut und Urin bei der Mutter und Rayan dies nicht beweisen konnten.

Haben die Schwerhörigkeit von Rayan sowie seiner kleinen Schwester Arya-Neva und diese Hirnschädigung etwas miteinander zu tun? Sehr wahrscheinlich nicht. Die Schwerhörigkeit von beiden ist tatsächlich genetisch bedingt, durch eine Veränderung im Connexin-26-Gen.

Sie denken, es ist Zufall, dass Rayan von dieser schweren Hirnschädigung und der Schwerhörigkeit

betroffen ist? Ja, das kann sein. Es tönt sicher eigenartig in den Ohren Betroffener, aber wir Mediziner nennen solche Genveränderungen eine Laune der Natur. Bei Rayan sind also zwei unabhängige Krankheitsbilder zusammengekommen.

Sind Kinder mit Schädigungen der Hirnrinde auch geistig beeinträchtigt? Diese Frage lässt sich noch nicht abschliessend beantworten. Jeder Fall ist anders. Die Entwicklung ist zwar sehr verzögert, das Entwicklungspotential zeigt sich aber erst mit der Zeit genauer.

Wie behandeln Sie Rayan heute? Ich sehe Rayan regelmässig, kontrolliere seine Entwicklung, Fortschritte und Therapiemassnahmen und versuche, die Eltern so gut wie möglich in den medizinischen und persönlichen Fragen zu unterstützen.

Kinder mit dieser Diagnose haben oftmals Mühe mit der Nahrungsaufnahme. Was sind da die Optionen? Die meisten Eltern wollen ihren Kindern so lange wie nur möglich Brei geben oder hochkalorische Trinknahrung. Andere lassen ihren Kindern eine Gastrostomie legen. Es gibt bei beiden Möglichkeiten dafür und dawider. In der Regel diskutieren wir Ärzte diese mit den Eltern ausführlich und geben Empfehlungen ab. Wenn der Gewichtsabfall deutlich ist, kommt man aber irgendwann nicht um eine Gastrostomie herum.

Ich möchte nochmals auf Eltern zu sprechen kommen, die mit einer so harten Diagnose konfrontiert werden.

Empfehlen Sie psychologische Betreuung? Dies kann bei starkem Leidensdruck der Eltern sicher helfen. Vor allem, wenn die Fachkräfte sich in diesen medizinischen Bereichen auskennen.

Viele betroffene Eltern sind maximal mit der Pflege gefordert und machen sich grosse Sorgen um ihr Kind. Die ganze Familie leidet unter der Situation. Dazu komme dann noch der ganze Stress, der administrative Hürdenlauf mit verschiedenen Institutionen wie zum Beispiel der IV auf sie zu. Wie erleben Sie das? Das habe ich schon einige Male mitverfolgt. Die IV ist eine gute und wichtige Institution für diese Kinder! Aber die Bürokratie für die Eltern ist manchmal gross und sie müssen dann für alles kämpfen. Oftmals fühlen sie sich ungerecht behandelt oder können Entscheide nicht nachvollziehen. Wir Ärzte können sie dabei nur teilweise unterstützen. Deshalb wünschte ich mir eine schweizweite Koordinationsstelle. Eine Stelle, die betroffenen Eltern vom ersten Tag an unter die Arme greift. Die sagt: Jetzt machen wir dies und jenes. Dies ist dein Recht. Das steht euch zu. Das nicht. So könnt ihr euch wehren. Und so weiter.

Ich bin davon überzeugt, die meisten Eltern wären sehr dankbar für eine solche Unterstützung.

INTERVIEW: CHRISTINE MAIER

ZUM GLÜCK LIESSEN WIR UNS VON DEN PROGNOSEN NICHT BEEINDRUCKEN

Die ersten 6 Monate schien alles normal – und dann brach eine Welt zusammen: Was als normale Mittelohrentzündung begann, wurde lebensbedrohlich. Und schickte die junge Familie auf eine Berg- und Talfahrt. Aber Marlene kämpfte sich zurück. Und wie!



Charlotte*, die Mutter von Marlene, liegt auf dem Sofa im Wohnzimmer, umgeben von Umzugs-schachteln. Ihre Beine hat sie hoch gelagert – jede Bewegung schmerzt: «Die Bandscheiben», entschuldigt sie sich. Und beantwortet damit, bevor sie gestellt werden konnte, die erste Frage der Journalistin, die eben erst das Treppenhaus hochgekeucht ist.

«Wie lebt es sich mit einem Kind im Rollstuhl im dritten Stock, ohne Lift?» – «Es geht», sagt die Oma, die einmal mehr aus Deutschland hergeflogen ist, um zu helfen. «Es muss gehen», sagt Charlotte, und ist doch froh, dass nun endlich der Umzug ansteht, in eine Wohnung, bei der es nur noch beim Eingang zwei oder drei Stufen hat.

Aber eben: Damals, als Marlene als zweites Kind von Charlotte und Thomas zur Welt kam, war Leonhard, der Bruder, knapp zweijährig. Vergessen waren die Strapazen der Geburt; die junge Mutter hatte sich gut erholt, war fit und freute ich auf das Familienleben. Auch wenn sie, bevor sich Marlene ankündigte, eben erst in ihren Beruf zurückgekehrt war. Da waren Treppen kein Hindernis.

Wie alles begann

Rückblickend habe es vielleicht erste Anzeichen auf die Krankheit gegeben, meint Charlotte. Marlene trank sehr langsam – Schluckschwierigkeiten gehören, wie die Eltern Monate später erfuhren, zu den typischen Symptomen von Glutarazidurie Type I. Sie liess sich gerne herumtragen, hasste es auf dem Bauch zu liegen, ihr Kopf war schon während der

Schwangerschaft überdurchschnittlich gross – auch ein Symptom, aber eines, das auch bei vielen anderen, gesunden Kindern vorkommt.

Als Marlene knapp sechs Monate alt war, erlitt sie eine Mittelohrentzündung. Nichts Tragisches, meinte der Kinderarzt, und verschrieb Antibiotika. Die schienen zu wirken, aber Charlotte bemerkte, dass die Kleine sich links schlechter bewegte – und dass ihr Arm im Bett völlig schlaff lag. Nur: Am nächsten Tag, beim Arzt, schien alles wieder normal. Also wieder nach Hause, stillen – und dann krampfte Marlene. Sofort fuhr Charlotte zurück zum Arzt, wo die Kleine ein zweites Mal krampfte.

Nun ging alles sehr schnell: Ab ins Kinderspital, Notfall! Ein Neurologe wurde beigezogen, Marlene musste ins CT, wo sich deutliche Wassereinlagerungen im Gehirn zeigten. Zum Glück arbeiten am Kinderspital Zürich diverse Spezialisten für seltene Krankheiten, unter anderem auch für Stoffwechselkrankheiten, so dass rasch eine Diagnose gestellt werden konnte. Keine Selbstverständlichkeit – sind doch Spezialisten für diese Krankheiten fast genauso selten wie die Krankheiten selbst. So hörte Charlotte also das erste Mal die Diagnose:

Glutarazidurie Type I (GA-1)

Bei dieser Stoffwechselkrankheit werden Aminosäuren nicht richtig abgebaut. Am meisten Schaden richten dabei die Eiweissbausteine Lysin und Tryptophan an: Wenn der Körper sehr viel Energie braucht, wie eben bei Fieber und Magen-Darm-Erkrankungen, greift der Stoffwechsel auf körpereigene Eiweisse zurück, was Lysin freisetzt. Da dieses nicht abgebaut werden kann, stauen sich Glutarsäure (GA) und 3-Hydroxyglutarsäure (3OH-GA) in verschiedenen Körperregionen, insbesondere im Gehirn. Das Corpus striatum, ein Teil der Basalganglien, reagiert dabei besonders empfindlich. Und das ist fatal, denn von hier aus wird die gesamte Willkürmotorik gesteuert. Was, je nach Schwere und Häufigkeit der Anfälle, zu motorischen Störungen bis hin zu schwerster Behinderung führt.

Marlenes erste Krise dauerte fast zwei Wochen

Die Kleine wurde von der IPS auf die Herzstation und dann auf die Säuglingsstation verlegt und via Nasensonde mit einer hochenergetischen Nahrung ohne Eiweiss versorgt. Charlotte pumpte Milch ab, verbrachte die meiste Zeit im Spital, wobei sie nachts in der Tagesklinik etwas schlafen durfte. Insgesamt blieben die beiden vier Wochen im Spital, wobei Marlene an Weihnachten kurz heim durfte. Im Januar kam

«Wovor ich Angst habe? Vor dem Zeitpunkt, an dem Marlene realisiert, dass sie im Kopf alles kann – aber dass ihr Körper sie im Stich lässt.»

CHARLOTTE, MUTTER VON MARLENE

die Kleine richtig nach Hause. Ernährt wurde sie durch eine Magensonde, mit einer Mischung aus Maltodextrin und Aminosäuren (die für das Wachstum und die Entwicklung notwendig sind), aber ohne das schädliche Lysin. Eine Sozialarbeiterin, eine Psychologin, die Kinderspitex und die Oma standen Charlotte zur Seite, deren Mann beruflich oft im Ausland weilt.

Alltag mit Glutarazidurie Type I

Als das Betreuungsteam, bestehend unter anderem aus Prof. Baumgartner, Prof. Klein, Physiotherapeuten und Pflegende mit den Eltern besprachen, was diese Diagnose – und die Auswirkungen der heftigen ersten Krise – für Marlene bedeuten würden, brach eine Welt für sie zusammen. Auch wenn Thomas, der in Australien war, als die Krise ausbrach, intensiv recherchiert hatte und wusste, dass die Prognosen sehr schlecht waren: Was sie hier hörten, war vernichtend. Marlene würde motorisch nichts mehr können. Nicht sitzen, den Kopf nicht heben, nicht gehen, sich nie selbständig drehen ...

Zurück daheim, erbrach sich Marlene mehrmals täglich – wobei die Sonde entweder verschoben oder durch Abwehrbewegungen rausgerissen wurde. Weil eine extrem pünktliche Energiezufuhr aber bei dieser Krankheit zwingend ist, lernte Charlotte innert Tagen, wie man Sonden legt.

Das ging eine Weile gut, aber dann: Magen-Darm. Norovirus. Angriff auf die eigene Muskulatur. Notfall! Immerhin: Da ansteckend, gabs diesmal im Spital ein Einzelzimmer. Aber immer wieder: Spritzen, Infusionen – und Marlene war so schwierig zu stechen, dass jeweils der Anästhesist aufgebeten werden musste.

Komplikationen ohne Ende

Da Marlene oft erbrach, musste die Nasensonde immer wieder neu gelegt und geklebt werden, die Haut entzündete sich. Also entschied sich das Betreuungsteam, einen PEG zu legen: Diese Sonde schafft eine Verbindung zwischen Bauchwand und Magen, über welche die künstliche Ernährung erfolgt. Normalerweise ein Routineeingriff – bei Marlene führte eine Blutvergiftung zu grossen Komplikationen, so dass sie wieder viel Zeit im Spital verbringen musste. Und die Oma, die Herzengute, sich einmal mehr um Leonhard kümmerte.

Wenig später landete die kleine Kämpferin wieder im Spital, auf Grund eines Virusinfekts, erst auf der Intermediate Care, dann auf der Intensiv. Diesmal war zum Glück auch der Vater in

der Schweiz, löste Charlotte ab, damit sie etwas schlafen konnte – da eskalierte die Situation erneut, die Lunge versagte, und Marlene musste in Tiefschlaf versetzt und an die Herz-Lungen-Maschine angeschlossen werden. Nach vier Tagen wurde sie ein erstes Mal geweckt – und bewegte zwar die vorher schlechtere, linke Seite etwas, nicht aber die rechte. Weitere vier Tage später kam sie von der Maschine, so dass ein Kontroll-MRI gemacht werden konnte. Mit niederschmetternden Resultaten:

Links neue Schädigungen, rechts gelähmt

Zurück auf der IPS – wo es so schrecklich laut ist, was der extrem geräuschempfindlichen Marlene so überhaupt nicht guttut. Charlotte erkämpft ein Einzelzimmer; später gehts ins Schlaflabor, wo Weihnachten gefeiert wird. Und dann, endlich, für kurze Zeit nach Hause, bevor Marlene in die Reha geht. Und – man glaubt es kaum:

Marlene kämpft sich zurück!

Es scheint, als ob die Lähmung durch einen Schlaganfall (Thrombose) bei der Anwendung der Herz-Lungen-Maschine entstand. Heute ist rechts wieder ihre stärkere Seite, links geht gar nichts: Zwar versucht Marlene nach Dingen zu greifen, aber sie kann die linke Hand nicht öffnen – da streikt die Befehlszentrale im Hirn.

Die PEG wurde durch eine Button-Sonde ersetzt. Marlene wird intensiv gefördert – mit Feldenkrais, Logopädie, Physiotherapie und mehr. Orthesen und Korsetts kommen je nach Situation zum Einsatz. Sie ist kognitiv extrem präsent, arbeitet mit einem Sprachcomputer mit Augensteuerung, kann aber inzwischen auch mit Zwei- und Dreiwortsätzen kommunizieren, wenn auch undeutlich: Schlucken und Sprechen sind motorisch extrem komplexe und anstrengende Vorgänge.

Was Mut macht

Die kleine Marlene besucht inzwischen eine Förderschule und fühlt sich sehr wohl. Charlotte fühlt sich zwar immer noch mehr als Managerin ihrer Tochter denn als Mama, ist aber entlastet, weil die Schule ihr die Koordination der Therapietermine teilweise abnimmt. Sie ist inzwischen routiniert, was die Zusammenstellung von Spezialnahrung und geeigneter normaler Nahrung angeht; weiss, wann sie vorsorglich ins Spital gehen muss. Und eben: Die neue Wohnung dürfte einiges einfacher machen. Zudem hat Charlotte via Facebook einen Mann kennengelernt, der trotz GA-1 und stärksten motorischen Einschränkungen aktuell seinen Doktor macht.



Was nervt

Charlotte und ihr Mann hätten sich bei der ersten Krise mehr praktische Unterstützung gewünscht – und grössere Sensibilität bei der Prognose. Zwingend nötig wäre in der Schweiz eine Familienreha, denn die Dauerbelastung ist nicht nur für das betroffene Kind heftig, sondern eben für alle. Richtig empört wird Charlotte, wenn sie sagt, dass ihr für jeden Tag, an dem das Kind im Spital ist, die Hilflosenentschädigung gestrichen wird, mit der Begründung, da sei das Kind ja versorgt ...

Der Aufwand, um an benötigte Hilfsmittel zu kommen, sei enorm: Die Sachbearbeiterinnen wechseln häufig, vieles bleibt liegen – wer nicht konstant nachtelefoniert, kommt unter die Räder. Auch sie musste sich schon mit Hilfe von Procap gewisse Leistungen erstreiten. Eine Assistenz, die Marlenes Schlaf überwacht, damit die Mutter endlich wieder mal durchschlafen könnte, wäre zwar bewilligt – ist aber für 50 Franken pro Nacht nicht auffindbar.

Was Hoffnung schenkt

Letztes Jahr war Marlene nur zwei Mal im Spital. Und ab sechs Jahren sei, sagen die Ärzte, das Hirn stabiler, so dass kaum mehr metabolische Krisen zu erwarten sind. Grösste Lichtquelle ist aber Marlene selbst: Das quirlige Mädchen, das seinem Bruder nacheifert, enorme Geduld

hat und sich auch mal mit sich selbst beschäftigt. Das gerne in den Kindergarten geht und sein umwerfendes Lachen grosszügig verteilt. Und damit auch die Mutter entlastet, die sich jetzt um ihre Bandscheibe kümmern muss – und zusammen mit Marlene in einer Traumatherapie zu verarbeiten versucht, was in den letzten Jahren auf sie eingepresselt ist.

TEXT: LOVEY WYMANN
FOTOS: VLADYSLAVA OLKHOVSKA

*Die Namen der Familienmitglieder wurden auf Wunsch der Familie geändert.



KRANKHEIT

Glutarazidurie Type I, Gendefekt, der den Abbau von Aminosäuren behindert. Bedingt eine strikt lysinarme Ernährung.

SYMPTOME

- katabole Krise mit Fieber, Durchfall etc.
- leichte motorische Defizite bis hin zur Schwerstbehinderung
- Selten: leichte kognitive Einschränkungen

WIR SIND FROH, IST GA-1 JETZT IM NEUGEBORENEEN-SCREENING ENTHALTEN.

Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner kennt Marlene seit ihrer ersten, grossen Krise. Er freut sich riesig über die Fortschritte, welche die Kleine macht – und zollt der Familie Respekt: «Was hier an Förderung geleistet wird, ist einzigartig!»



Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner
Leiter der Abteilung für
Stoffwechselkrankheiten am
Universitäts-Kinderspital Zürich,
Vorstandsmitglied des Fördervereins
für Kinder mit seltenen Krankheiten

Sie haben Marlene von Anfang an begleitet, da Sie bei ihrer ersten Krise Pikett hatten. Wie haben Sie Marlene wahrgenommen? Marlenes erste Krise war so heftig und so eindeutig, dass es relativ leicht war, die Diagnose zu stellen. Aus Sicht des Stoffwechselspezialisten ist das insofern erfreulich, weil wir es eben mit einer klaren, konkreten Diagnose zu tun haben – was nicht bei allen unseren Patientinnen und Patienten der Fall ist. Andererseits machte es mich persönlich extrem betroffen, weil ich mich seit Jahren dafür eingesetzt hatte, dass GA-1 ins Neugeborenen-Screening aufgenommen würde. Seit 2014 ist das nun der Fall – bei Marlene war die Schweiz leider noch nicht so weit.

Wieso dauerte das so lange? Glutarazidurie Type I ist ja eine der wenigen seltenen Krankheiten, die relativ einfach zu diagnostizieren ist: Anhand der Glutarsäure im Urin. Und bei einer strikt lysinarmen Ernährung könnten die gravierenden Folgen vermieden oder wenigstens eingedämmt werden. Es gibt verschiedene Gründe: Einerseits müssen wir aufpassen, dass wir die Krankheiten für das Neugeborenen-Screening sehr sorgfältig auswählen, weil damit auch das Risiko von «False positives» steigt – also, dass eine Krankheit als vorhanden gemeldet wird, die unter Umständen nie ausbricht bzw. nicht vorhanden ist. Und das wiederum wäre natürlich auch eine enorme Belastung für die

Familien und die betroffenen Kinder. Andererseits ist jede Änderung im Neugeborenen-Screening ein aufwändiger Prozess: Das Bundesamt für Gesundheit will jede Menge Informationen und Fakten – und die müssen wir in unserer Freizeit zusammensstellen, dafür ist im Klinikalltag weder Zeit noch Geld da.

Was dazu kommt: In der Schweiz kann man kaum genügend aussagekräftige Zahlen beschaffen – gerade auch bei seltenen Krankheiten. Da müssen wir jeweils abwarten, dass wir aus dem Ausland entsprechende Daten erhalten. Und deswegen war GA-1 eben in Deutschland bereits auf der Liste, als Marlene zur Welt kam – bei uns aber noch nicht, da kam es erst 2014 dazu. Und ja, das war auch für uns im Kinderspital Zürich nicht leicht zu akzeptieren.

Im Interview erwähnte Charlotte mehrmals, wie ihr die Diagnose und vor allem die Prognose den Boden unter den Füßen weggezogen hat. Dass Marlene gar nichts mehr selbstständig machen könne. Was ja heute, bei allen Einschränkungen, so nicht stimmt. War die Prognose falsch? Prognosen sind grundsätzlich ein zweischneidiges Schwert. Wir wollen den Familien ja nicht die Hoffnung rauben – aber gerade bei einer Krankheit wie GA-1, wo jedes weitere Fieber, jede Infektion weitere, gravierende Schäden anrichten könnten, dürfen wir auch nicht um den heißen Brei herumreden. Im Hirnscan

«Die Diagnose GA-1 ist aus medizinischer Sicht ausserordentlich wichtig: Wir wissen, womit wir es zu tun haben. Aber sie ist auch heftig, weil wir wissen, was auf die Familie zukommt.»

PROF. DR. MED. MATTHIAS BAUMGARTNER

von Marlene war nach der ersten, extrem heftigen, Krise totes Gewebe sichtbar. Und das liess sich nicht wegdiskutieren. Wir haben sicher darüber gesprochen, dass das Hirn an sich – und bei Kindern erst recht – sehr plastisch ist und vieles kompensieren kann. Nur: Ich habe volles Verständnis dafür, wenn die Eltern in einer derartigen Ausnahmesituation nicht alle Nuancen wahrnehmen. Deswegen sind ja der weitere, intensive Kontakt und eine gezielte Förderung so wichtig. Und da leistet die Familie von Marlene, insbesondere die Mutter, Hervorragendes. Ich habe höchsten Respekt davor, wie sie immer wieder recherchiert, Marlene fördert und ermutigt. Das Kind wäre nicht da, wo es heute steht, wenn die Familie sich nicht so grandios engagieren würde.

Wichtigste Massnahme bei Glutarazidurie Typ I ist die lysinarme Ernährung. Können Sie uns kurz erläutern, was das heisst? Einfach gesagt: Weniger natürliches Eiweiss. Lysin ist eine Aminosäure, also ein Eiweissbaustoff, der in allen natürlichen Eiweissen vorkommt – in kleinerer oder grösserer Menge. Völlig eliminieren können und dürfen wir Lysin auch nicht, denn es wird fürs Wachstum und die Entwicklung benötigt. Am besten ist deswegen eine eiweiss- und damit lysinarme Ernährung, ergänzt mit einer speziellen lysinfreien Aminosäuremischung. Die Eltern erhalten hierzu von uns ausführliche Unterlagen und werden intensiv begleitet, damit sie diese Ernährung im Alltag umsetzen können. Noch wichtiger als die Diät ist das Verhindern (wei-

terer) metabolischer Krisen, indem wir diese Kinder bei banalen Infekten oder Durchfall rasch hospitalisieren und ihnen hochdosierte Glucose-Infusionen verabreichen.

In den Unterlagen zu GA-1 und im Gespräch mit Charlotte hiess es immer, dass diese Massnahmen bis zum Alter von sechs Jahren strikt einzuhalten sind. Wieso gerade bis sechs?

Vor dem Neugeborenen-Screening gab es weltweit eine doch relativ grosse Zahl von Fällen, die man analysieren konnte. Und da zeigte sich, dass das Vulnerabilitätsfenster – also der Zeitrahmen mit dem höchsten Risiko für die metabolischen Krisen – zwischen 3 Monaten und 3 Jahren lag, mit einem extremen Peak bei zwölf Monaten. Um auf der sicheren Seite zu sein, wird die besondere Ernährungsform bis 6 Jahre strikt eingehalten. Danach kann man etwas lockerer damit umgehen. Wir empfehlen aber, die lysinarme Ernährung beizubehalten, denn die Fähigkeit, Lysin abzubauen, entwickelt sich nicht. Was heisst, dass das Grundproblem bestehen bleibt. Nur die Anfälligkeit des Gehirns nimmt eben ab.

Charlotte wünschte sich im Kispi mehr Eltern-Kind-Zimmer, mehr Ruhe – und mehr konkrete Unterstützung bei der Organisation von Familienbetreuung zu Hause, Organisation von Therapiemitteln etc. Was kann das Kispi dazu beitragen? Oder an wen könnten sich Betroffene in ähnlichen Situationen wenden? Das sind zwei völlig unterschiedliche Fragen. Mehr Ruhe, mehr Eltern-Kind-Zimmer – das können wir

leider erst im Neubau bieten. Wir versuchen, im Rahmen des Möglichen, jeweils das Beste herauszuholen, aber Tatsache ist: Wir haben diesen Platz nicht.

Was die Koordination und Unterstützung angeht, da haben wir in der Zwischenzeit mehr Möglichkeiten: Dank privaten Spendern konnten wir neu eine Psychologin anstellen, die – auch gerade mit Marlenes Eltern zusammen – im Rahmen ihrer Doktorarbeit einen Fragebogen entwickelt hat, wie die Lebensqualität von betroffenen Familien verbessert werden kann. Zusätzlich wird die Sozialberatung beigezogen, und auf Wunsch vernetzen wir betroffene Familien untereinander.

Sehr ans Herz legen wir Eltern und Ärzten auch die Helpline für seltene Krankheiten. Unter der Nummer 044 266 35 35 bzw. via selten@kispi.uzh.ch erhalten sie Informationen, können Recherchen auslösen, erhalten Informationen zu spezialisierten Zentren, zu Selbsthilfegruppen und mehr. Interessierte finden Informationen dazu auf www.zentrumseltenekrankheiten.ch

Prof. Dr. med. Baumgartner, herzlichen Dank für das Gespräch – und für Ihren unermüdlichen Einsatz im Kispi und im Vorstand des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten!

INTERVIEW: LOVEY WYMAN

EINE LAUNE DES GLÜCKS

Céline wurde mit Muskeldystrophie Ullrich geboren. Die Krankheit ist in ihrem Fall nicht erblich bedingt, sondern kann als eine Laune der Natur bezeichnet werden. Für ihre Eltern ist die fünfjährige Céline ein wahres Glück. Klar hadern auch sie mit dem Schicksal eines behinderten Kindes. Der Verlauf der Krankheit und die Fortschritte, die das kleine Mädchen macht, geben aber Anlass zu viel Hoffnung.



Céline wurde im Januar 2014 geboren. Wie jede Mutter machte sich auch Jeannine während der Schwangerschaft Sorgen. Sie hatte das Gefühl, dass sich das Kind eher einseitig bewegt. Die monatlichen Ultraschalluntersuchen aufgrund der Risikoschwangerschaft deuteten jedoch auf keinerlei Probleme hin. Das Kind nach der Geburt im Arm, fiel Jeannine die Kraftlosigkeit ihres Mädchens auf. Die Hebamme stimmte der Mutter nach einer halben Stunde zu. Am nächsten Tag wurde eine Hirn-Ultraschalluntersuchung vorgenommen – mit keinem Befund. Über die weiteren Monate folgten viele weitere Untersuchungen; die Ärzte standen vor einem Rätsel. Es wurden verschiedene Diagnosen in den Raum geworfen. Das Kind machte kognitiv gute Fortschritte, die Entwicklung der grobmotorischen Entwicklung jedoch nicht. Céline konnte den Nuggi zwar greifen, halten konnte sie ihn aber nicht. Während sich andere Kinder drehen konnten, krabbelten, gelang dies Céline nicht. Und noch immer wusste die Medizin keinen Rat. Das war der Punkt, an dem sich Jeannine und ihr Mann Christian zu einem Gentest entschlossen. Der Test brachte schlussendlich Klarheit: Muskeldystrophie Ullrich. Céline war zu diesem Zeitpunkt 20 Monate alt.

Eine Diagnose bringt Klarheit über die Krankheit, aber nicht über deren Verlauf

Céline ist heute fast fünf Jahre alt. Sie ist fröhlich, selbstbewusst und selbstständig, so weit dies mit ihrer Krankheit möglich ist. Seit einiger Zeit besitzt sie einen Rollstuhl, mit dem sie ohne Mühe in der Wohnung und im Einkaufszentrum herumkurvt. Draussen hat sie aufgrund der mangelnden Kraft Mühe, den Rollstuhl im Schrittempo vorwärts zu bringen. Sie nimmt ihr Schicksal beinahe mühelos hin. Sie be-

klagt sich hin und wieder, dass sie etwas nicht selbst erledigen kann, hetzt ihre Mutter oder Schwester aber auch mal ganz gerne hin und her. Vor kurzem musste sie sich einer neunstündigen Hüftoperation unterziehen. Die Ärzte sind sich nicht einig, ob dies der Krankheit oder einfach einem normalen Vorfall zuzuschreiben ist. Was auffällt ist, dass sie aus dieser Operation viel Kraft gezogen hat. Durch das lange Liegen im Bett hat sie in den Armen Kräfte entwickelt, die ihr nun beim sich Fortbewegen und beim Spielen zugutekommen. Muskeldystrophie Ullrich sieht grundsätzlich einen progressiven Verlauf der Krankheit vor. Céline hat seit der Geburt jedoch immer Fortschritte erzielt.

Herausforderung für die ganze Familie, aber auch für das Ehepaar

Gemäss Jeannine ist Céline vermutlich die Glücklichste der Familie und hat am wenigsten Probleme mit ihrer Situation, denn sie kennt ja nichts anderes. Aber wie geht es der Familie insgesamt, wie geht die grössere Schwester damit um, wie wirkt sich die Krankheit der jüngeren Tochter auf die Eltern als Paar aus? Die grosse Schwester Carole ist ein Jahr älter als Céline, sie besucht bereits den Kindergarten in der Gemeinde. Nun wird ihre jüngere Schwester in die Gruppe stossen. Ist das gut? Natürlich haben sich die Eltern Gedanken darüber gemacht, haben überlegt, ob sie Céline noch ein Jahr zuhause behalten wollen. Aber die sehr weit entwickelten kognitiven Fähigkeiten von Céline und ihr Tatendrang haben die Bedenken weggewischt. Die Tatsache, dass beide Kinder am Morgen jeweils im Kindergarten sind, wird der Mutter zudem etwas Luft verschaffen. Carole ist ein sehr vernünftiges Kind. Beim Spielen zuhause nimmt sie Rücksicht auf ihre kleine Schwester. Im Kindergarten verhält sie sich sehr sozial. So kann sie beispielsweise nicht verstehen, wenn sich ihre Kameraden bei einem Streit schubsen. Das geht ja gar nicht! Den Eltern ist bewusst, dass nicht nur Céline, sondern auch Carole eine Sonderbetreuung braucht, dass sie manchmal aufgefangen werden muss. Als Jeannine mit Céline zwei Wochen in Chur im Spital war, kam der Opa zu Carole. Und während Céline bei ihrer Grossmutter im Haus nebenan spielt, unternehmen Jeannine oder Christian ab und zu etwas alleine mit ihr. Carole ist Céline wirklich eine gute Schwester. Die Eltern wissen um die Belastung, hoffen aber, dass dies so bleiben wird. Hoffen, dass Carole ihre jüngere Schwester auch später begleiten und unterstützen wird – wenn Jeannine und Christian sich vielleicht nicht mehr um Céline kümmern können. Sie arbeiten jeden Tag daran, dass Céline sich in Zukunft – so gut als möglich –

«Mir wäre lieber, wenn ich als Mutter meinem Kind diese Krankheit abnehmen könnte. Aber wäre ich so stark wie Céline? Vermutlich nicht.»

JEANNINE, MUTTER VON CÉLINE

Amy
Wachstumshormonmangel

here

to listen, to learn, and make a difference.

Ungefähr 350 Millionen Menschen weltweit und 500'000 Menschen in der Schweiz sind von einer seltenen Erkrankung betroffen.

Seit 30 Jahren engagiert sich Pfizer zusammen mit Ihren Partnern leidenschaftlich im Bereich Rare Disease und arbeitet unermüdlich an lebensverändernden Innovationen.

Es gibt nur einen Weg zum Ziel - gemeinsam!



Pfizer
Rare Disease



alleine wird behaupten können. Dass sie mit minimaler Hilfe alleine leben und arbeiten kann. Dieses Ziel hilft der Familie, nach vorne zu schauen.

Wie lebt das Paar mit dieser Situation, wie sind die Aufgaben aufgeteilt? Jeannine und Christian haben sich – auch aufgrund ihrer Fähigkeiten – die Aufgaben auf den ersten Blick ziemlich traditionell aufgeteilt. Während sich Christian zusammen mit seinen Eltern um den Hof kümmert, erledigt Jeannine alles Administrative, das im Zusammenhang mit dem Hof anfällt, und schaut den Kindern. Den Entscheid von der Milchkuh-Haltung zur Rindermast haben die beiden vor einigen Jahren aber gemeinsam gefällt. Die Entscheide, die für Céline getroffen werden müssen, diskutieren sie ebenfalls zusammen. Jeannine gibt im Gespräch lachend zu, dass sie gerne die Kontrolle übernimmt, vor allem, was die Behandlung von Céline betrifft. Sie weiss, dass ihr Mann ihr voll vertraut. Dementsprechend recherchiert sie, überlegt sich, was zu tun ist und präsentiert ihrem Mann überzeugende Lösungen. Ein Gewinn für beide Parteien. Und ein Zeichen der guten Basis, auf der die Beziehung der beiden steht.

Auszeit nehmen

Es gibt viel zu tun, es gilt viele Entscheide zu fällen. Wie gewinnt man Auszeit? Jeweils am Mittwochnachmittag geniesst Jeannine ihre kleine Auszeit. Dann kümmert sich eine Angestellte des Entlastungsdiensts um die beiden Kinder. Und die Mutter kann nähern, sich für ein Nickerchen hinlegen, machen, was ihr gerade gefällt. Die gleiche Auszeit gesteht sie auch ihrem Mann zu. Am Sonntagmorgen kann er ausschlafen und das tun, worauf er, und nur er, Lust hat.

Therapien und Hilfsmittel: Zeit ist das eine – die Kostenübernahme das andere

Die Familie hat grosses Glück: Obwohl sie auf dem Land wohnt, liegen Physiotherapie und Hippotherapie (Reiten) nur wenige Minuten vom Wohnort entfernt. Auch das Schwimmbad, in dem Céline einmal wöchentlich Schwimmunterricht geniesst, liegt nah. Inzwischen ist Céline so weit, dass ihre Mutter sie zwar noch zu den Therapien begleitet, die Kleine die Stunden aber ohne Mutter bestreiten will. Das gibt Jeannine jeweils Zeit, sich hinzusetzen, etwas zu lesen oder in dieser Zeit einfach mal ihren Gedanken nachzugehen.

Nicht alle Therapien werden von einer Versicherung/Krankenkasse getragen. Gewisse Therapien sind den Eltern jedoch so wichtig, dass sie auch bereit sind, die Kosten dafür selbst

zu tragen. Wer hilft Ihnen, wenn etwas Grösseres ansteht? Durch die Recherchearbeit der letzten Jahre kennt Jeannine vermutlich sämtliche behördlichen und privaten Stellen und Stiftungen, die bezüglich ihrer Thematik angegangen werden können. So hilft der Familie beispielsweise Procap, der grösste Mitgliederverband von und für Menschen mit Behinderungen in der Schweiz, bei der Beurteilung von Entscheiden der Krankenkasse und der IV. Und selbst wenn die Situation eher aussichtslos aussieht, rekurriert Jeannine – und gewinnt. Wie im Falle der Hippotherapie, an der sich die Zusatzversicherung der Krankenkasse nun beteiligt. Die Fortschritte, die Céline mit der Hippotherapie macht, bestätigen die Eltern, hier den richtigen Weg zu gehen. Was nächstens ansteht ist der Hausumbau, denn ewig kann die Mutter Céline mit dem Rollstuhl nicht vom Parterre in den ersten Stock des Einfamilienhauses tragen. Dies alles ist wieder mit einem sehr grossen Aufwand verbunden. Es muss alles abgeklärt, sämtliche Offerten und die Kostengutsprachen müssen eingeholt werden. Eigentlich würde Jeannine diese Zeit ja lieber mit ihren Kindern verbringen.

Medikamente: Hoffnung und Realität

Céline nimmt zurzeit keine Medikamente. Es gibt für ihre Krankheit auch noch keine, die in der Schweiz zugelassen wären. Gegenwärtig befindet sich in den USA ein Medikament in der klinischen Testphase, das Patienten wie Céline helfen könnte. Jeannine geht davon aus, dass es mindestens noch zehn Jahre braucht, bis ein wirksames Medikament auf den Schweizer Markt kommt. Während ihr Mann Christian auf ein solches Medikament hofft, macht sie sich vor allem Gedanken zu den Nebenwirkungen, die es mit sich bringen könnte. Céline gehe es entgegen aller ärztlichen Prognosen viel besser als erwartet. Ganz Realist, ist es für die Mutter wichtig, dass die Tochter Kraft zulegt: «All die Kraft, die sie nun aufbaut, hält den progressiven Verlauf der Krankheit hoffentlich für längere Zeit auf.» In Bezug auf mögliche Medikamente äussert Jeannine auch Bedenken bezüglich der Kosten. Es nutze wohl wenig, wenn Medikamente vorhanden seien, die Kosten für diese aber von den Krankenkassen nicht übernommen würden.

Das Netzwerk hilft mehr als psychologische Beratung

Kurz nach der Geburt von Céline, als alles noch in der Schwebe war, als den Eltern niemand sagen konnte, was das Kind erwartet, hat sich Jeannine an eine Psychologin gewandt. Aber in einer Zeit solcher Unsicherheit war die Mutter



krebsliga

Krebs ist es egal, wer du bist. Uns aber nicht.

Darum helfen wir Betroffenen und Angehörigen,
mit Krebs zu leben. Indem wir informieren, unter-
stützen und begleiten.

Mehr auf krebssliga.ch

Hilf uns
beim
Helfen.



Ein Ohr für Kinder

Das Gehör des Kindes liegt Phonak ganz besonders
am Herzen. Deshalb sind wir in der Forschung und
Entwicklung von modernsten Hörlösungen für
Kinder führend.



Phonak Sky™ B – die neueste Generation,
auch wiederaufladbar.

www.phonak.ch

PHONAK
life is on



nicht empfänglich für den Rat, die Dinge positiv zu sehen. In solchen Situationen erhofft man sich Klarheit – die einem verständlicherweise aber niemand geben kann. Jeannine hat in den vergangenen Jahren viel recherchiert und verlässt sich heute vor allem auf ihr Netzwerk, das sie im Laufe der Zeit aufgebaut hat. Sie orientiert sich an den Tipps und Ratschlägen anderer Eltern, die mit gleichen oder ähnlichen Situationen konfrontiert sind. Sie sagt: «Ich habe gelernt, dass mich niemand so gut versteht wie jemand, der das Gleiche durchmacht.» Sie lässt sich von den Ideen und Innovationen anderer Eltern inspirieren. So hat sie kürzlich den Link zu einem deutschen Anbieter erhalten, der massgefertigte Veloanhänger anfertigt. Nun kurvt die ganze Familie gemeinsam mit dem Velo durch die nahe Umgebung. Auch Jeannine gibt ihr Wissen und Know-how gerne an Familien weiter, die gerade in der Situation sind, wie sie vor einigen Jahren.

Was erwartet Céline in Zukunft?

Den nächsten grossen Schritt macht Céline im Spätsommer 2018. Dann kommt sie in den Kindergarten, was sie vor neue Herausforderungen stellt. Die Voraussetzungen wurden geschaffen, ihre Heilpädagogin begleitet sie in diesem neuen Lebensabschnitt, die Schulbehörde blickt der Integration positiv entgegen. Wie sich die Krankheit entwickeln wird, lässt sich nicht voraussagen. Zuversichtlich stimmt jedoch, dass der Krankheitsverlauf bis jetzt

sehr positiv verläuft und Céline seit Geburt immer Fortschritte erzielen konnte. Der grösste Wunsch der Eltern ist, dass diese positive Entwicklung anhält und ihre Tochter lange und unabhängig leben kann. Sie haben ihr bis jetzt alles dafür mitgegeben. Viel Glück und Kraft für diese Aufgabe, liebe Céline!

TEXT: PASCALE LEHMANN
FOTOS: PHILIPP BAER



KRANKHEIT

Die Kongenitale Muskeldystrophie Typ Ullrich ist eine sehr seltene angeborene Form der Muskeldystrophie mit den Hauptmerkmalen früher Krankheitsbeginn, allgemeine, langsam zunehmende Muskelschwäche, Gelenkkontrakturen, vermehrte Beweglichkeit der distalen Gelenke und normale Intelligenz.

SYMPTOME

- Verzögerte motorische Entwicklung
- Fehlende Kraft im Bewegungsapparat
- Fehlende Stabilität
- Hypermobile Gelenke
- Kontrakturen – Verkürzungen der Muskulatur
- Beeinträchtigung der Atemmuskulatur – Gefahr der Lungenentzündung

EIN START UNTER BESONDEREN BEDINGUNGEN

Célines Familie wohnt in einer kleinen Gemeinde im Kanton Thurgau. Das Mädchen wird nach den Sommerferien zusammen mit 15 anderen Kindern ihrer Wohngemeinde neu in den Kindergarten eintreten. Die Schulgemeinde zeigt sich für die Integration des Mädchens in den örtlichen Kindergarten sehr offen. Die Heilpädagogin Nicole Klee Zihlmann betreut Céline von klein auf und wird das Kind auch in das neue Abenteuer begleiten.



Nicole Klee Zihlmann
Heilpädagogische Früherziehung
im Kanton Thurgau

Nicole Klee: Céline wird in einen Regelkindergarten integriert. Wie haben Sie die Familie, Schulbehörde und die Lehrperson im Vorfeld unterstützt? **Nicole Klee:** Ich begleite Céline im Rahmen der Heilpädagogischen Früherziehung seit sie acht Monate alt ist. Nachdem sie sich sehr erfreulich entwickelt hat und die Eltern schon früh den Wunsch nach einer integrativen Beschulung äusserten, planten wir bereits sehr früh die ersten Schritte in diese Richtung.

In der heilpädagogischen und später in der öffentlichen Spielgruppe lernte Céline, sich in einer Kindergruppe möglichst selbständig und sicher zu behaupten.

Die Eltern beriet ich vor allem darin, wann welche formalen Schritte zu einer integrativen Beschulung nötig sind. Ergänzend dazu hat die Mutter frühzeitig Kontakt mit den örtlichen Fachpersonen aufgenommen, was in der kleinen Gemeinde sehr niederschwellig möglich war. Mich freut deren Grundhaltung, die Schule möglichst allen Kindern des Dorfes zugänglich zu machen. So ist Céline nicht das erste integrativ beschulte Kind in der Gemeinde. Neu ist jedoch der Aspekt der beeinträchtigten Mobilität.

Die Schulpsychologin hat die Mutter und verschiedene Fachpersonen, auch mich, zu einem Gespräch eingeladen. Es wurde abgeklärt, welche Bedürfnisse Céline hat und ob

und wie diesen im Regelkindergarten Rechnung getragen werden kann.

Was bedeutet Integrative Sonderschulung (InS)? Wer trägt die Kosten dafür? Aufgrund ihrer Behinderung haben Kinder mit erhöhtem Förderbedarf das Recht auf eine adäquate, individuelle Förderung. Diese kann grundsätzlich in einer Sonderschule oder in einer Regelschule angeboten werden.

Für eine InS braucht es das Einverständnis der Eltern, der Lehrpersonen und der Schulbehörde und die Empfehlung der Schulpsychologin. Der Kanton stellt die entsprechenden finanziellen Mittel zur Verfügung, so dass das Kind die Schule in seiner Wohngemeinde besuchen kann und dort die Förderung und Unterstützung bekommt, die es braucht.

Vereinfacht gesagt: Das Kind bekommt die individuell nötige Förderung eines Sonderschülers in der Regelschule.

Haben Sie schon einmal eine ähnliche Eingliederung betreut? Ich berate und begleite seit über 10 Jahren Kinder, Familien und Schulen bei der Integration in die Regelschule, vorwiegend Kinder mit einer Körperbehinderung.

Wie kann man sich Ihr Engagement konkret vorstellen? Meine Rolle in diesem Setting ist die eines Coaches, d. h. ich arbeite nicht mehr sel-

«Mir ist wichtig, nicht vor allem das Anders-Sein, sondern das Verschieden-Sein zu thematisieren.»

NICOLE KLEE ZIHLMANN

ber mit Céline, sondern berate die Bezugspersonen der Schulgemeinde in ihrer täglichen Arbeit. Es ist geplant, dass ich Céline vierteljährlich im Kindergarten besuche und anschliessend im Gespräch die Fragen der dortigen Fachpersonen aufnehme. Gleichzeitig möchte ich meinen Blick von aussen und allenfalls weiterführende Ideen oder ergänzende Aspekte einbringen. Bei Céline könnten das z. B. geeignete Arbeitspositionen, die Gestaltung von Übergängen und ein Auge für kleine Bewegung-Übungssequenzen, die sich im Alltag ergeben, sein. Bei Fragen, Unsicherheiten oder Problemen können die Verantwortlichen auch zwischenzeitlich mit mir Kontakt aufnehmen.

Wird Céline immer zusammen mit den anderen Kindern unterrichtet oder erhält Sie auch Spezialunterricht? Céline wird grundsätzlich am Klassenunterricht teilnehmen wie die anderen Kinder. Es gibt aber einzelne Stunden, die wir im Auge behalten und allenfalls Anpassungen vornehmen müssen, z. B. das Turnen oder den Waldmorgen. Es ist denkbar, dass Céline in jener Zeit auch ihren eigenen «Bewegungsunterricht», die Physiotherapie, besucht.

Bedeutet diese Integration auch einen Zusatzaufwand für die Lehrperson? Die Kindergärtnerin hat bereits an verschiedenen Gesprächen teilgenommen und sich über die Kompetenzen und Erschwernisse von Céline informiert. Einen zusätzlichen Aufwand im Alltag bedeuten sicher auch ergänzende Absprachen mit den Eltern. Nach jedem Unterrichtsbesuch meinerseits findet eine Besprechung statt, an welcher die Lehrperson teilnimmt.

Bei der Integration von Céline wird der Aufwand bezüglich individuel-

ler Lernziele wohl eher klein sein. Hingegen gibt es bei der Planung von aussergewöhnlichen schulischen Anlässen (Ausflüge, Projektstage etc.) vorgängig Einiges zu planen: Zugänglichkeiten, Toilette, Transporte, Hilfsmittel etc.

Schliesslich schreibt die Kindergärtnerin oder die Schulische Heilpädagogin der Regelschule Ende Schuljahr einen Förderbericht.

Auch wenn der zusätzliche Aufwand in der Pensensberechnung berücksichtigt wird: Das hohe persönliche Engagement vieler Lehrpersonen verdient grösste Wertschätzung.

Wie gehen die Kinder miteinander um? Ist die kognitive oder körperliche Behinderung eines Kameraden für sie überhaupt ein Thema? Häufig wollen die Kinder mehr über die Besonderheiten der betroffenen Kinder wissen. Dabei gehen sie sehr unbefangen mit dem Thema um. Ich finde es wichtig, dass kindgerecht über die Möglichkeiten und Einschränkungen des integrierten Kindes gesprochen wird.

Es ist darauf zu achten, dass dabei die Grenzen des betroffenen Kindes respektiert werden. Was möchte es von sich erzählt haben? Was selber erzählen? Und wann das Thema wieder wechseln?

Mir ist wichtig, nicht vor allem das Anders-Sein, sondern das Verschieden-Sein zu thematisieren. Das Verschieden-Sein schliesst alle Kinder mit ihren Vorlieben und Eigenheiten mit ein.

Inwiefern profitieren auch die Klassenkameraden von der Integration Célines? Welches sind die Vorteile eines integrativen Kindergartens? Fast immer berichten Lehrpersonen

von Klassen mit integrierten Kindern, dass sie «in diesem Schuljahr» eine ausgesprochen sozialkompetente Klasse hätten. Ich glaube nicht, dass das ein Zufall ist. Die Kinder erleben, dass in ihrer Klasse Verschiedenheit gelebt werden kann. Das stärkt die Individualität aller Kinder.

Welche Schwierigkeiten könnten sich ergeben? Wie geht man damit um – in Bezug auf Céline, ihre Eltern, andere Eltern, Schulbehörden? In Bezug auf Céline wissen wir nicht, wie sich ihre Erkrankung mittel- und längerfristig auswirken wird und welche pflegerischen und betreuerischen Aufgaben dann auf die Schule zukommen.

Allgemein gesagt hängt das Gelingen einer Integration oft weniger von der Art und dem Schweregrad der Behinderung ab als von geeigneten Rahmenbedingungen und Einstellungen der Bezugspersonen. Solange die Bereitschaft, der Individualität der Kinder Raum zu geben besteht und die dazu nötigen Ressourcen da sind, lassen sich fast alle Schwierigkeiten lösen. Für mich als Beraterin wird es dann schwierig, wenn davon ausgegangen wird, dass Gerechtigkeit bedeutet, dass eine Situation für alle Kinder gleich sein soll.

Welches Motto geben Sie Céline für ihren ersten Tag mit? «Liebe Céline, ich bewundere deine fröhliche, kämpferische, offene und selbstbestimmte Art. Ich wünsche dir, dass du den Zugang zu diesen enormen Ressourcen stets bewahren kannst.»

Besten Dank für dieses Interview. Wir wünschen allen Beteiligten viele positive Erlebnisse und vor allem Céline viel Spass mit ihren Klassenkameraden.

INTERVIEW: PASCALE LEHMANN

SELTENER GENDEFEKT WIRBELT DAS LEBEN EINER FAMILIE DURCHEINANDER

Lara ist ein fröhliches dreijähriges Mädchen. Dass sie unter anderem mit einer Trigenocephalie, einem Herzfehler und schwerhörig zur Welt kam, unterscheidet sie jedoch von anderen Gleichaltrigen. Erst seit kurzem wissen Laras Eltern Bettina und Marco, dass ein seltener Gendefekt für die Beeinträchtigungen ihrer Tochter verantwortlich ist.



«Sie ist ein Schlitzohr», antwortet Marco spontan auf die Frage, wie er seine Tochter Lara (3) charakterisieren würde. Ausserdem sei sie aufgestellt und fröhlich. Und sie entwickle sich zurzeit gut, wenn es auch immer wieder Phasen gäbe, in denen sie stagniere. Lara ist ein in vielerlei Hinsicht besonderes Kind. Auch wenn sich ihre Eigenheiten erst nach und nach bemerkbar machten. Am Anfang der Schwangerschaft mit ihrem zweiten Kind war alles normal. «Ein einziges Anzeichen, dass etwas nicht stimmen könnte, war das langsame Wachstum des Embryos», erinnert sich Bettina. Wie schon während der Schwangerschaft mit ihrer ersten Tochter Mia musste sie auch mit Lara im Bauch viel liegen. Das Mädchen kam dann am 19. Januar 2015 termingerecht im Spital Zollikerberg zur Welt. Es wog nur 2450 Gramm und war 43 cm gross – musste jedoch nicht in die Neonatologie verlegt werden. Bei der kinderärztlichen Schlussuntersuchung im Spital stellte der Arzt fest, dass Lara ein Geräusch auf dem Herz hatte, und auch das Hörscreening war nicht zufriedenstellend. Bei einer späteren Untersuchung bei einer Kardiologin zeigte sich, dass das Mädchen zwei kleine Löcher im Herz hat. Man könne aber vor derhand von einer Operation absehen und abwarten, wie sich das Kind entwickle, meinte die Fachärztin.

Zeit verloren

Lara war eine schlechte Trinkerin, respektive zog das Schlafen dem Saugen an der Brust vor, weshalb ihre Mutter bald einmal auf Schoppennahrung umstellte. «Ich hatte keine Kraft, die Milch von der Brust abzupumpen», so Bettina.

«Ich wünsche mir, dass meine Tochter in einem geschützten Rahmen lernen kann.»

BETTINA, MUTTER VON LARA

Ein zweiter Hörtest verlief ebenfalls nicht erfolgreich – ausser, dass Lara sehr enge Gehörgänge habe, erfuhren die Eltern nichts Neues über das Hörvermögen ihrer Tochter. Schon bald einmal fiel dem Kinderarzt zudem Laras dreieckige Kopfform auf – es sollte sich herausstellen, dass sie mit einer Trigonecephalie zur Welt gekommen war. Dabei wächst die Schädeldecke unüblich früh zusammen, weshalb der Kopf eine dreieckige Form erhält. Die Familie wurde an einen Chirurgen verwiesen, der auf Eingriffe bei verknöcherten Schädelnähten bei Kindern spezialisiert ist. Nur: Die Krankenakte von Lara wurde vom Kinderspital ins Unispital geschickt – anstatt in die Praxis des Chirurgen. Die Unterlagen blieben über mehrere Monate einfach liegen. Erst als Bettina intervenierte, kam ein Treffen mit dem Chirurgen zustande. Als ihre Tochter neun Monate alt war, wurde sie während rund fünf Stunden am Kopf operiert. Bei einer Trigonecephalie findet das Hirn aufgrund der unüblichen Kopfform zu wenig Platz um zu wachsen. Dadurch kann es zu Entwicklungsverzögerungen kommen. «Man hätte diesen Eingriff viel früher machen müssen», sagt Marco.

Nebst der Trigonecephalie leidet Lara zusätzlich an einer Mikrozephalie. Seit sie 18 Monate alt ist, wächst ihr Kopf nicht mehr. Der Kopfumfang misst konstant 44 cm. «Es heisst, man könne da gar nichts machen», wundert sich Laras Mutter, die sich mit dem Problem nach wie vor nicht richtig ernst genommen fühlt. Auch bezüglich der Verdauung ihres Kindes gibt es Unklarheiten. Weshalb das so ist, ist trotz zahlreicher Abklärungen nicht bekannt. Ausserdem ist eine Niere zu klein.

Entwicklungsverzögerung

Je älter das Kind wurde, desto mehr fiel der Mutter auf, wie anders es sich entwickelte als ihre Erstgeborene. «Lara ist nur herumgelegen», so Bettina, «es war ein himmelweiter Unterschied zu Mia.» Als Lara knapp zwei Jahre alt war, meldete der Kinderarzt sie für eine entwicklungspädiatrische Abklärung an. Dabei wurde eine Entwicklungsverzögerung festgestellt. Was weiterhin blieb, war auch der Verdacht, dass Lara nichts hört. Wegen der Sorgen ums Herz und um den Kopf war die Problematik rund um das Gehör jedoch etwas in den Hintergrund geraten. Es sollte sich zeigen, dass Lara viel Wasser in den Ohren hatte, und es wurde die Einlegung von Paukenröhrchen ins Trommelfell empfohlen. Doch ausser einem Haufen Komplikationen hätten die Röhrchen nichts gebracht, erinnert sich Bettina. «Sie hörte immer noch nichts und hatte zudem

ständig eiternde Entzündungen.» Mittlerweile steht fest, dass Lara hochgradig schwerhörig ist – auf dem rechten Ohr fast gehörlos, auf dem linken war es anfangs noch etwas besser. Und obwohl sie zwei sehr starke Hörgeräte trägt, ist ihr Hörvermögen weiterhin stark vermindert, oder verschlechtert sich sogar zusehends, wie die Mutter vermutet. Um Genaueres herauszufinden, wird bei Lara demnächst eine sogenannte Hirnstammaudiometrie vorgenommen. Dabei wird dem in Tiefschlaf versetzten Kind Musik abgespielt und aufgezeichnet, welche Regionen des Hirns darauf reagieren. Und weil die Hörgeräte Lara nicht zu besserem Hören verhelfen, soll sie zwei Cochlea-Implantate – Hörprothesen für Gehörlose – erhalten. «Wir müssen aber damit leben, dass Lara noch lange warten muss, bis sie besser hören kann», stellt Bettina verbittert fest. Denn während eine der zuständigen Fachärztinnen die Implantate für Lara empfehle, bestehe die andere auf eine nochmalige Entwicklungsabklärung.

Genetische Abklärung

Aufgrund der vielschichtigen Problemstellungen wollten die Eltern Anfang letzten Jahres genauer wissen, weshalb sich ihre zweite Tochter so anders entwickelt – und verlangten eine genetische Untersuchung. Dabei kam es zu einer weiteren Panne, welche die Familie viel Zeit kostete. Aufgrund eines Missverständnisses mit der Krankenkasse wurde die Kostengutsprache nicht erteilt, und das genetische Labor blieb untätig ohne den positiven Bescheid bezüglich der Finanzierung. So verstrichen erneut mehrere Monate. Anfang dieses Jahres erfuhr die Familie dann, dass Lara einen sehr seltenen Gendefekt hat: SMAD6 – so selten, dass er noch nicht einmal einen Namen erhalten hat, geschweige denn von der Invalidenversicherung als Geburtsgebrechen geführt wird. «Es gibt noch fast keine Literatur darüber», so Bettina. Sicher ist, dass sowohl Laras Herzfehler, die Trigonoccephalie sowie die Schwerhörigkeit mit SMAD6 zu tun haben.

Ebenfalls interessant ist, dass Laras Mutter denselben Gendefekt hat. Bei ihr kamen jedoch die Beeinträchtigungen nicht im selben Masse zum Tragen. «Ich habe ihr den Defekt doppelt und dreifach weitervererbt», sagt Bettina. Auch sie habe zwar ihre liebe Mühe gehabt in der Schule, so dass sie eine Sonderschule besuchen musste. Und sie hat eine sehr starke Sehbefähigung. Ob auch Laras Sehvermögen beeinträchtigt ist, wurde bislang noch nicht untersucht; doch ihre Mutter vermutet stark, dass dem so ist.

Fördern und entlasten

Seit Laras Entwicklungsverzögerung festgestellt worden ist, erhält sie heilpädagogische Früherziehung. In ihrem Fall durch eine Audiopädagogin, die wöchentlich einmal zu Besuch kommt. Ausserdem besucht Lara zwei Tage die Krippe bei Visoparents in Dübendorf und verbringt einen Nachmittag pro Woche in einer Spielgruppe in Zürich-Wollishofen, die auf gehörlose oder schwerhörige Kinder ausgerichtet ist. Diese Fördermassnahmen sind gleichzeitig auch eine kleine Entlastung für die Familie. Die Finanzierung dieser Angebote kommt durch ihre Wohngemeinde, die Pro Infirmis sowie eine Stiftung zustande. Denn auch Mia, die sechsjährige Tochter, benötigt die Aufmerksamkeit ihrer Eltern. Um dem gerecht zu werden, gibt es einen Nachmittag pro Woche, den die Mutter ganz alleine mit ihrer älteren Tochter verbringen darf. Und regelmässig kann Lara ein Entlastungswochenende in Dübendorf verbringen. «Eigentlich wächst Mia auf wie ein Einzelkind», sagt Bettina. Die beiden Geschwister haben nicht sehr viele Gemeinsamkeiten und spielen nur selten miteinander. Dafür übernehme die Sechsjährige schon sehr viel Verantwortung für ihre Schwester und stehe beispielsweise nachts auf, wenn sie Lara weinen höre. Sie habe den Eindruck, dass Mia durch die Beeinträchtigungen ihrer Schwester psychisch stark belastet sei.



Die grösste Herausforderung im Umgang mit ihrer Tochter Lara sei die Kommunikation, finden Bettina und Marco. «Es ist schwierig für sie, sich mitzuteilen, beispielsweise, wenn sie etwas schmerzt», stellt Bettina fest. Es komme auch immer wieder vor, dass sie eine Verweigerungshaltung einnehme und sperre oder sogar um sich schlage. Damit sie sich mit Lara gut verständigen können, besuchen die Eltern einmal wöchentlich einen Gebärdenskurs. Bettina hat sich bereits Gedanken über Laras Einschulung gemacht. «Ich wünsche mir, dass meine Tochter in einem geschützten Rahmen lernen kann.» Die Integration in die Regelschule wolle sie ihr nicht antun, so die Mutter.

Es gibt auch Momente im Leben der Familie, in denen sie all die Sorgen um Laras Gesundheit für kurze Zeit etwas vergessen können. Dann, wenn sie alle zusammen einen Ausflug in den Europapark unternehmen. Mit dem 13. Monatslohn des Familienvaters haben sie sich eine Jahreskarte geleistet.

TEXT: BARBARA STOTZ WÜRGLER
FOTOS: PETRA WOLFENBERGER



KRANKHEIT

Trigonocephalie ist der Fachbegriff für Dreiecksschädel: dies bedeutet, dass die Schädelplatten im Stirnbereich viel zu früh zusammengewachsen sind, was dem Kopf ein spitzes Aussehen verleiht. Dadurch bleibt dem schnell wachsenden Hirn zu wenig Platz, um sich auszubreiten. Mikrozephalie bedeutet, dass der Kopf eine unterdurchschnittliche Grösse aufweist.

DIE MÜTTER HABEN MEISTENS RECHT

Irene Eckerli ist Psychologin am Zentrum für Sprache und Gehör in Zürich. Sie rät Eltern, auf genauere Abklärungen zu drängen, wenn sie vermuten, dass ihr Kind nicht gut hört. Im Fall einer Hörbeeinträchtigung seien die frühe Förderung des Kindes sowie die Versorgung mit einem Hörgerät wichtig.



Irene Eckerli
Psychologin am Zentrum
für Sprache und Gehör,
Zürich

Was raten Sie Eltern, die den Verdacht haben, dass ihr Baby nicht gut hört? Wenden Sie sich zuerst an den Arzt Ihres Vertrauens, den Kinderarzt oder den Hausarzt. Sollte der Vertrauensarzt von sich aus keine weiteren Massnahmen einleiten oder in der Beurteilung des Hörvermögens unsicher sein, sollten Eltern darauf drängen, dass der Arzt das Kind trotzdem zu einer genauen Hörabklärung an eine spezialisierte Stelle (Pädaudiologische Abteilungen der Spitäler) überweist. Meine Erfahrung ist: Die Mütter haben meistens recht.

Oftmals verstreicht viel Zeit, bis Eltern an zuständige Fachstellen oder Ärzte verwiesen werden. Kann man auch selber aktiv werden? Ja, auf jeden Fall. Die Eltern dürfen von sich aus mit der Fachstelle für Sonderpädagogik Kontakt aufnehmen und bei der Fachstelle ihre Sorgen in Bezug auf die Entwicklung des Kindes schildern. Besteht bei den Eltern der dringende Verdacht auf eine Hörbeeinträchtigung dürfen sie mich anrufen. Ich werde dann die notwendigen Kontakte vermitteln.

Weshalb ist die Früherkennung eines verminderten Hörvermögens oder einer Gehörlosigkeit wichtig für das Kind? Für Eltern ist es immer quälend, wenn sie den Eindruck bekommen, sie würden mit den Bedenken nicht gehört. Und im Fall einer Hörbeeinträchtigung realisieren die Eltern rasch, wie wichtig eine frühe

Versorgung mit Hörgeräten ist, und sie sind berechtigterweise enttäuscht darüber, wenn sie wichtige Monate der Sprachförderung auf Grund einer späten Diagnose verpassen. Bei Lara war es ja so, dass Lara das Neugeborenhörscreening nach der Geburt nicht bestanden hat. Dies hätte eine sehr frühe Diagnose ermöglicht. Leider hat es dann 21 Monate gedauert, bis die notwendigen Abklärungen (vor allem dank dem unermüdlichen Einsatz der Mutter) eingeleitet wurden.

Wie kann man zu Hause mit einfachen Mitteln herausfinden, ob das Kind gut hört? Die Eltern müssen genau beobachten, wie das Kind auf akustische Reize reagiert: Lässt es sich als Säugling durch Stimme beruhigen? Erschrickt es bei sehr lauten Geräuschen? Dreht es den Kopf in Richtung der Eltern, wenn sie sprechen und das Kind sie aber nicht sehen kann? Reagiert es auf einen deutlichen Geräusch in einer ruhigen Umgebung durch Innehalten, Augenbewegungen, Kopfdrehen? Beginnt es zu plaudern? Versucht es, die Stimme, den Tonfall der Eltern nachzuahmen?

Was für einen Mehraufwand bedeutet die Erziehung eines hörbeeinträchtigten Kindes? Es braucht eine deutliche Umstellung des Interaktionsverhaltens. Die Eltern müssen sich Zeit nehmen, viel mit dem Kind zu sprechen, aufmerksam zu wiederholen, was das Kind selber an Lau-

«Lara hat das Neugeborenhörscreening nach der Geburt nicht bestanden. Dies hätte eine sehr frühe Diagnose ermöglicht. Leider hat es dann fast zwei Jahre gedauert, bis die notwendigen Abklärungen eingeleitet wurden.»

IRENE ECKERLI

ten und Wörtern produziert, alles zu benennen, was das Kind sieht, erlebt, interessiert, fühlt. Hochgradig schwerhörige Kinder erwerben die Sprache nicht beiläufig durch blosses Zuhören, sondern es braucht diese Extrazeit an gemeinsamer sprachlicher Weltentdeckung.

Welche Hilfestellungen respektive Entlastungsmöglichkeiten sind für Eltern mit einem hörgeschädigten Kind wichtig? Ein solides Netzwerk von Freunden, Freundinnen, Grosseltern, Verwandten und NachbarInnen ist hilfreich und wichtig. Die Eltern brauchen verständnisvolle Ansprechpartner und tatkräftige Unterstützung bei der Betreuung von Geschwistern, wenn sie mit dem schwerhörigen Kind zur Hörgeräteanpassung und zu Arztterminen fahren. Der Elternverein (SVEHK) bietet Unterstützung, Know-how, Trost und Solidarität für alle Eltern. Auch der Entlastungsdienst Schweiz ist für Eltern hörbeeinträchtigter Kinder ein wichtiger Partner, der in Zeiten der Überlastung einspringt. Allen jungen Eltern rate ich zudem gerne, sich (falls finanzierbar) professionelle Entlastung beim Putzen zu suchen, damit sie sich der Förderung ihres Kindes wirklich widmen können und der Haushalt nicht zum zusätzlichen Stressfaktor wird.

Welche Fördermassnahmen gibt es für Kleinkinder im Vorschulalter? In der Schweiz gibt es umfassende und etablierte Hilfestellungen für Kleinkinder mit besonderen Bedürfnissen, dazu gehören Logopädie, Physiotherapie, Ergotherapie, Audiopädagogik, Heilpädago-

gische Früherziehung, Low-Vision. Alle diese Frühförderstellen beraten und unterstützen auch die Eltern bei der Förderung und Erziehung ihres Kindes.

Welches sind die häufigsten Fragen, die Ihnen von Eltern gestellt werden? Die Eltern beschäftigt gerade zu Beginn die Frage nach der Ursache für die Hörbeeinträchtigung ihres Kindes ganz stark. Oft müssen auch wichtige Fragen nach Schuld und Sinn geklärt und diskutiert werden. Zudem sorgen sich die Eltern in Bezug auf die Akzeptanz ihres Kindes in der Gleichaltrigengruppe, in der Nachbarschaft, in der Gesellschaft. Sie fragen: Wird mein Kind ausgegrenzt werden? Wird es geliebt werden? Wird es sich auch mit einer Hörbeeinträchtigung gut entwickeln können?

Welches sind die häufigsten Gründe, weshalb ein Kind hörgeschädigt ist? Etwa die Hälfte der Kinder hat eine angeborene, genetisch bedingte Hörbeeinträchtigung. Bei 5-10% der Kinder besteht eine vorgeburtliche Belastung (z. B. Cytomegalieinfektion der Mutter während der Schwangerschaft), die eine Hörbeeinträchtigung verursachen kann. Nach der Geburt können Krankheiten (z.B. Mumps, Masern), Unfälle mit Kopfverletzungen, Medikamente bei schweren Krankheiten eine Hörschädigung herbeiführen. Auch unbehandelte und/oder chronische Mittelohrinfektionen können das Hörvermögen dauerhaft beeinträchtigen.

INTERVIEW: BARBARA STOTZ WÜRGLER

ES IST HART, NICHT ERNST GENOMMEN ZU WERDEN

Phebe ist mittlerweile 14 Jahre alt. So lange befindet sich die Familie auf einer Berg- und Talfahrt mit ständigen Auf und Abs aufgrund der Erkrankung ihrer ältesten Tochter. Diese Berg- und Talfahrt geht merklich an die Nerven und zehrt an der Substanz der ganzen Familie. Dies obwohl damals nach der Geburt völlig unklar war, was mit Phebe los ist und was die Zukunft bringen würde.



«Ihr Kind wird klein, dick und lebenslänglich auf Lebens- und Lernunterstützung angewiesen sein.» Das waren die Stichworte, die Nicole und Jost nach dem ersten Gespräch mit einem Professor der Uniklinik in Erinnerung blieben. Damals hatte Phebe ihre ersten 24 Tage auf der Frühgeborenenabteilung verbracht, nachdem sie per Kaiserschnitt geholt werden musste. Die Ärztin hatte festgestellt, dass das Kind im Mutterleib nicht mehr wuchs und sich kaum bewegte. Das Stichwort PWS (Prader-Willi-Syndrom) fiel bald, und nur kurze Zeit später wurde die Diagnose bestätigt.

«Hallo, ich bin Phebe», begrüsst mich ein Mädchen mit grossen Augen und langen braunen Haaren. Sie streckt mir ihre Hand entgegen und ich bekomme einen zarten Händedruck. Phebe ist schlank und rank und scheint ein aufgewecktes, neugieriges Mädchen zu sein. Soweit mein erster Eindruck. Hinter ihr stehen ihre beiden jüngeren Schwestern und die Eltern Nicole und Jost. Als ich Phebe neben ihren Schwestern stehen sehe, fällt mir auf, dass sie eigentlich grösser sein müsste. Sie wirkt eher wie ein 8- als ein 14-jähriges Mädchen. Phebe erzählt mir, was sie am liebsten mag: «Bäbi, Bären, Basteln und Hunde!» Wie gut, dass die Familie vor wenigen Tagen Zuwachs in Form von zwei tollpatschigen, süssen Hundebabys bekommen hat.

Das Gewusel im Haus ist gross. Drei bezaubernde Töchter im Teenageralter, Phebe als die Älteste mit PWS, ein Haus, ein Garten und jetzt auch noch zwei Hundekinder. «Nicole,

wie packst Du das alles?» Doch Nicole ist die Ruhe selbst. «Die beiden Jüngsten sind aus dem Gröbsten raus, sehr selbständig, gut in der Schule, Phebe braucht zwar noch viel Betreuung, aber diese Hunde geben uns so viel fürs Herz und unser Gemüt. Das spüren wir schon jetzt und ich bin überzeugt, es kommt gut.»

Nicoles Wunsch ist es, die Welpen zu Assistentenhunden auszubilden. Doch sie erfüllt sich auch einen langgehegten Wunsch: Schon immer wollte sie einen Hund als Begleiter haben. Doch die Krankheit ihrer ältesten Tochter stellt seit der Geburt andere Prioritäten. Jetzt ist Phebe gross genug, dass sie in der Heilpädagogischen Schule auch ausserhalb der Schulzeiten betreut werden und die Familie sich um ein Haustier kümmern kann.

Die ersten Tränen fliessen, als Nicole erzählt, mit welchen Herausforderungen sie ständig konfrontiert ist. «Trotz unserer offenen Kommunikation nehmen uns Lehr- und Betreuungspersonen nicht ernst. Beispiel: Wenn Phebe sich ernsthaft erkältet, weiss ich nach mittlerweile 14 Jahren genau, wann sie medikamentös und mit welchen Wirkstoffen behandelt werden sollte. Wir haben in den 14 Jahren schon so viel durchgemacht, ausprobiert, getestet, geprobt. Wir wissen, was funktioniert, was nicht. Wir wissen, worauf Phebe allergisch reagiert (psychisch und körperlich), wir wissen, was ihr gut tut und was nicht und wir wissen, was alles passieren kann. Warum muss ich mir trotzdem jedes Mal vom behandelnden Arzt anhören, dass er es zuerst mal anders probieren will? Warum? Schliesslich bin ich diejenige, die sich Tag und Nacht um das Kind kümmert, es stundenlang hält, weil es nicht allein sein will. Es vor sich selbst schützt, damit es sich nicht die Fuss- und Fingernägel ausreisst, weil es sich verletzen will. Ich bin diejenige, die kaum Schlaf kriegt, weil ich ständig um sie herum bin, damit sie sich nichts Schlimmes antut. Und trotzdem glauben uns die Fachleute nicht, treten belehrend auf, hören nicht mal zu und wissen alles besser. Obwohl sie zum Teil zum ersten Mal mit so einem Kind konfrontiert sind.»

Was Nicole und Jost da erzählen, ist schwer auszuhalten. Selbst in der Heilpädagogischen Schule gibt es immer wieder Diskussionen mit den Lehrpersonen. Fachlich ausgebildete Menschen, von denen sich die Eltern nicht verstanden fühlen. Die Kommentare und Bemerkungen, die immer wieder fallen, sind verletzend und lassen den Schluss zu, dass die Eltern nicht als die kompetenten, weil mit der längsten Er-

«Ich wünsche mir nur, dass man auf uns Eltern hört und uns wahr und ernst nimmt. Denn so wie es zurzeit läuft, ist es eine andauernde Anstrengung, welche beträchtlich an der Substanz der ganzen Familie zehrt.»

JOST, VATER VON PHEBE

fahrung um dieses Kindes herum, angesehen werden. Handlungen und Behandlungen werden in Frage gestellt, Dinge getan, welche Phebe unnötigerweise aufregen. Und weil Phebe keinen Selbstschutz hat, verletzt sie sich als Reaktion auf Dinge, die ihr nicht gut tun. Die Eltern sind gezwungen, ständig um die Tochter herum zu sein, um so die Selbstverletzungen ihrer Tochter zu verhindern. «Erst vor wenigen Wochen sagte mir eine der Betreuenden in der Heilpädagogischen Schule: «Wir haben gerade das PWS durchgenommen. Jetzt verstehe ich, warum sie immer auf bestimmten Dingen beharrt haben.» Bis dahin wurden Anmerkungen und Wünsche von uns Eltern oftmals ohne Verständnis und manchmal sogar herablassend kommentiert. Wir kennen uns aber seit 14 Jahren mit PWS aus! Aber keiner kommt und fragt uns, was wir empfehlen würden. Jede und jeder wissen alles besser. Und das ist es, was uns zermüht und unglaublich anstrengt.»

Vater Jost meint: «Ich wünsche mir nur, dass man auf uns Eltern hört und uns wahr- und ernst nimmt. Denn so wie es zurzeit läuft, ist es eine andauernde Anstrengung, welche beträchtlich an der Substanz der ganzen Familie zehrt.» Die Tränen, die während des Gesprächs immer wieder fliessen, beweisen die enorme Herausforderung und Belastung.

«Was wünscht Ihr Euch als Familie?», frage ich die beiden Jüngsten. «Phebe soll immer so bleiben, wie sie ist», schluchzt Paige, die Jüngste. Der Vater nimmt sie in den Arm und erklärt: «Phebe wird sich nie ändern, sie bleibt immer so, wie sie ist.» Heilung ist nicht in Sicht und der Kampf der Familie geht weiter. Zurzeit versuchen sie auch auf der Behörden Ebene einen Ausweg zu finden, denn soeben hat die IV Phebe in der Betreuungsklasse heruntergestuft. «Sie sei jetzt selbständig und deshalb nicht mehr auf ständige Betreuung angewiesen.» Nicole verdrückt erneut eine Träne: «Man kann Phebe nicht allein lassen, wenn sie jemand unnötigerweise aufregt, gerät sie aus der Balance und verletzt sich selbst. Dann versucht sie sich, alle Finger- und Fussnägel auszureissen und sich blutig zu kratzen. Wären wir nicht da und würden dies verhindern, was

würde dann passieren?» Gemäss IV kann Phebe allein gelassen werden, da sie selbständig ist. Wie in aller Welt konnte diese Einstufung so ausfallen?

Plötzlich meldet sich Phebe energisch zu Wort: «Ich brauche aber noch eine Lösung für die Sommerferien. Ich möchte gerne in ein Heim, wo ich die Sommerferien verbringen kann». Wer Phebe nicht kennt, könnte auf die Idee kommen, dass sie ein ganz normales Mädchen ist, mit dem man ein normales Gespräch führen kann. Doch für Phebe gibt es keine Logik. Es zeigt sich schnell, egal wie die Eltern argumentieren und erklären, Phebe hat ihren eigenen Kopf. Das fordert die Familie zusätzlich heraus. Denn die Eltern und Schwestern wollen auf Phebe eingehen, müssen aber auch Grenzen in der Erziehung setzen. Phebe ist kein Mädchen wie jedes andere, sie ist sensibel, Verstehen ist für sie nicht einfach, der Hang zur Selbstverletzung, um sich Ausdruck zu verleihen, omnipräsent.

Der Wunsch der Familie nach Normalität ist gross. «Wir haben zwar immer versucht, alles zu machen und für die Familie vieles zu ermöglichen. Aber das geht leider oft nicht. Wir können zum Beispiel nicht skifahren oder schlitteln oder klettern. Phebe mag oder kann das nicht. Wir versuchen dann schon, Dinge trotzdem zu machen, notfalls auch ohne Phebe. Das Gefühl, sein Kind abzuschieben, sitzt ständig im Nacken. Aber für die Familie und für die anderen Kinder ist es wichtig, damit sie sich auch entwickeln und entfalten können.»

Ich frage Nicole nach einer Beschreibung eines «normalen» Tages. «Eine grosse Herausforderung ist auch das Essen. Phebe darf nur wenig Fett und sollte viel Gemüse und Salat zu sich nehmen. Doch sie isst gerne Süssigkeiten und besteht darauf. Das ständige Erklären und die Überzeugungsarbeit, warum sie wenig Süssigkeiten zu sich nehmen darf, zehren an den Nerven.» Nicole jongliert und versucht, die vielen Aufgaben zu meistern. Sie nimmt zusätzlich auf die beiden Jüngeren Rücksicht: Beide sind bekennende Vegetarier und die Menüplanung erfordert Zeit und Überlegung.



Jost übernimmt Betreuungs- und Unterstützungsarbeit, so oft es geht. Gleichzeitig ist er derjenige, der morgens aus dem Haus geht, um den Lebensunterhalt zu verdienen. Zu Nicoles Hauptaufgaben gehören die Betreuung von Phebe vor und nach der Heilpädagogischen Schule, der beiden jüngeren Töchter, des Haushalts und des Gartens. Für mehr bleibt keine Zeit und keine Energie. Bald wird Phebe auch unter der Woche im Heilpädagogischen Heim bleiben können. Die Mutter wird dann hoffentlich ein bisschen zur Ruhe kommen und sich selbst mal etwas Gutes tun können. Sie freut sich auf die Aufgabe des Erziehens und Trainierens der beiden angehenden Assistenzhunde. Und auf mehr Zeit mit den beiden jüngeren Kindern und dem Ehemann Jost. Man wünscht es der Familie von Herzen: Ferien für die Seele und den Körper mit viel Sonnenschein, Herzlichkeit, Unbeschwertheit, Fröhlichkeit und Unbekümmertheit.

TEXT: ANCILLA SCHMIDHAUSER
FOTOS: PIOTR PIOWARSKI



KRANKHEIT

Beim Prader-Willi-Syndrom (PWS) handelt es sich um eine genetisch bedingte Störung. Bereits beim Säugling fällt der niedrige Muskeltonus auf. Der Grund dafür liegt im Hypothalamus (Zwischenhirn), wo verschiedene Steuerungsvorgänge gestört sind. Primär sind die Bewegungslust und das Hungergefühl gestört. Kinder mit PWS haben eine unstillbare Lust zu essen. Die grosse Herausforderung ist die Kombination der ständigen Hungersnot und Bewegungsunlust. Wenn die Ernährung nicht ständig genau überwacht wird, können Betroffene bis zu 300 Kilogramm schwer werden. Begleitet werden PWS-Menschen zudem von einer geistigen Behinderung und oft von einer psychischen Auffälligkeit.

www.prader-willi.ch

MAN MUSS STÄNDIG DRANBLEIBEN

Beim PWS ist es wichtig, dass man sich nicht auf die Kindheit allein fokussiert. Die Kindheit ist eine vorübergehende Zeit. In der Behandlung und in der Therapie arbeiten wir für die Lebensqualität der Betroffenen als Erwachsene.



Prof. Dr. Urs Eiholzer
Facharzt FMH für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrisch-Endokrinologisches Zentrum Zürich, PEZZ

Dr. Eiholzer, wenn man mit Phebe spricht, gewinnt man zuerst den Eindruck, dass sie ein ganz normales Mädchen ist. Was kann Phebe und was kann sie nicht? Urs Eiholzer: Phebe ist kein typisches PWS-Kind. Denn Phebe leidet unter massiven psychischen Störungen, die bei PWS-Betroffenen nicht gang und gäbe sind. Zum Vergleich: Ich betreue ca. 100 Menschen mit PWS. Etwa vier oder fünf davon leiden unter massiven psychischen Beeinträchtigungen. Wichtig zu wissen ist, dass es sich um eine eigene psychische Entität handelt und nicht etwa um eine «normale» psychotische Erkrankung. In einem Jahr können die psychischen Störungen bei Phebe ganz anders aussehen. Denn diese kommen und gehen wie Gewitter.

Phebe ist geistig beeinträchtigt, ihr IQ ist deutlich vermindert, wie bei allen Kindern mit PWS. Der IQ kann mit demjenigen von Trisomie-21-Betroffenen verglichen werden. Phebe versteht durchaus Logik, hingegen keine Mengen und zeitliche Abfolgen. Wenn ich ihr etwas erkläre, habe ich nicht den Eindruck, dass sie mich nicht versteht.

Als ich über PWS gelesen habe, habe ich ein dickes Mädchen erwartet. Phebe sieht aus wie ein normales – zwar kleines – Mädchen. Wieso ist Phebe nicht dick? Phebe wächst in einer Familie auf, die sehr um das Thema Ernährung besorgt ist. Phebe kommt erst gar nicht in die Versu-

chung, einfach und alles Mögliche zu essen. Sie weiss genau, was gut und richtig ist und die Mengen werden strikt organisiert. Das hilft Phebe und ihrer Familie, das Gewicht zu kontrollieren und eine Gewichtszunahme zu verhindern. Diese Situation ist in jeder Familie wieder anders. Je nach Stress und Prioritäten kann oder wird diesem Thema mehr oder weniger Raum gegeben.

Von den Eltern habe ich diverse Herausforderungen gehört, mit denen sie aufgrund des PWS ihrer Tochter konfrontiert sind. Wie sieht die Situation für Betroffene aus, die nicht in der Schweiz leben? Eltern von PWS-Kindern sind weltweit sehr gut organisiert. Fast alle Länder weltweit sind mit einer Selbsthilfegruppe unter dem Dach der IPWSO (international Prader-Willi Syndrome Organisation) vertreten. Bei Versicherungsproblemen ist für uns die Procap eine wichtige Institution, die sich seit vielen Jahren dem PWS widmet und für betroffene Familien in der Schweiz entsprechend viel erreicht hat. Als Mitglied des Clinical & Scientific Advisory Boards der IPWSO tausche ich mich regelmässig mit meinen Kolleginnen und Kollegen aus vielerlei Ländern aus. Fast nirgends in der Welt bekommen Betroffene und ihre Familien so viel Unterstützung wie in der Schweiz: versicherungstechnisch, vom Netzwerk, von den Informationen und Therapien her, usw. Im Vergleich zur Schweiz stehen eigentlich nur die

«PWS ist schwierig zu kommunizieren, weil es eine Kombination von körperlichen, intellektuellen und psychischen Störungen ist.»

PROF. DR. URS EIHOLZER

nordeuropäischen Länder und vielleicht Deutschland und Frankreich so gut da. Doch sobald sie nur ein bisschen mehr südlich, westlich oder östlich gehen, sieht es ganz anders aus. Und wenn sie wenig bis gar keine Unterstützung bekommen, ganz abgesehen von der finanziellen Unterstützung, dann ist es wirklich schwer.»

Wo liegen die Herausforderungen von Ihrer Seite her? PWS ist schwierig zu erklären, weil es eine Kombination von körperlicher, intellektueller und psychischer Störung ist. Zum Beispiel sind die medizinischen Leistungen bei der IV gut aufgehoben. Schwieriger ist es, den Betreuungsaufwand oder die Hilflosigkeit zu kommunizieren, weil die Sicht der IV betreffend Hilflosigkeit und Betreuungsaufwand die Schwierigkeiten und Bedürfnisse der PWS-Betroffenen nur schlecht abbilden. Dabei geht es zum Beispiel um den Aufwand einer Überwachung rund um die Uhr, damit die Kinder und Jugendlichen sich nicht Essen organisieren können oder die Überwachung der Reinlichkeit, welche auch sehr aufwändig ist. Auch wird die Medizin dem PWS oft nicht gerecht, weil die Störung sehr komplex ist und die bio-, psycho- und soziale Ebene betrifft. Bei PWS-Patienten müssen wir oft nach dem Prinzip Try-and-Error-Behandlungen versuchen, weil man nicht genau weiss, ob es etwas und was es bringt. Wir sind also in einem ständigen Work-in-Progress-Modus. Doch man muss auch den Fortschritt anschauen: früher wurde PWS hauptsächlich als Hormonstörung und als Störung der intellektuellen Fähigkeiten taxiert. Heute steht die Problematik und die Behandlung der psychischen Auffälligkeit im Vordergrund.

Die Eltern von Phebe haben mir die Herausforderung geschildert, wie schwierig es ist, die entsprechenden Handlungen bzw. Unterlassungen durch die Betreuungspersonen an der Heilpädagogischen Schule zu erhalten. Und dies obwohl an Heilpädagogischen Institutionen ausgebildete Fachkräfte tätig sind. Fehlt es doch an entsprechendem Wissen? Es ist nicht nur die Familie und die Ärzteschaft, welche eine wichtige Rolle spielen bei PWS-Betroffenen. Auch die Schule spielt eine nicht zu unterschätzende Rolle. Die zuständigen Betreuenden können bei den Kindern viel kaputt machen und diese an den Rand des psychischen Zerbrechens bringen. Die Gefahr der Überforderung ist gross, denn PWS-Kinder sind behindert, sie haben aber ein ausgeprägtes Bedürfnis, alles recht zu machen und ihrem Umfeld zu gefallen. Wir dürfen nicht vergessen, intellektuell entspricht der IQ von Phebe etwa demjenigen eines 5-jährigen Kindes. In den letzten Jahren und Jahrzehnten konnten wir die Lebensqualität von vielen Patienten und Patientinnen um ein Vielfaches verbessern. Doch man kann immer mehr tun. Persönlich würde ich mich gerne mehr in die Situation der Patienten und Patientinnen sowie deren Umfeld hineinversetzen. Doch das braucht Zeit, die jetzt schon überall fehlt.

Wenn ein Kind mit PWS geboren wird, was sagen sie den Eltern? Wichtig ist, dass man sich nicht auf die Kindheit allein fokussiert. Die Kindheit ist eine vorübergehende Zeit. In der Behandlung und in der Therapie arbeiten wir für die Lebensqualität der Betroffenen als Erwachsene. Und dafür werden in den ersten 15 Jahren die Grundlagen entscheidend gelegt. Die Eltern müssen lernen, dass es kein Laissez-faire geben sollte.

Im Gegenteil, es braucht eine klare Erziehungshaltung mit Grenzen, die dem Kind gesetzt werden sollten. Die Geschwister dürfen nicht vernachlässigt werden. Da ist es meine Aufgabe, mit den Eltern Klarheit zu schaffen, weil ansonsten grosse psychische Probleme bei den Geschwistern entstehen können.

Prof. Dr. Eiholzer, vielen Dank für dieses Gespräch!

In Europa gibt es wenige Menschen, die über eine derart grosse und fundierte Erfahrung speziell zu PWS verfügen. Prof. Dr. Urs Eiholzer wurde noch von Andrea Prader ausgebildet und ist Gründer des PEZZ. Er betreut seit vielen Jahren an PWS erkrankte Kinder und deren Familien. Er ist Verfechter eines umfassenden, integrativen Behandlungsansatzes, der sowohl die biologische als auch die psychologische Seite des Syndroms berücksichtigt. Neben zahlreichen wissenschaftlichen Beiträgen hat Urs Eiholzer auch ein Ratgeberbuch für Familienangehörige geschrieben, das auch dem Laien einen verständlichen Überblick über das typische Krankheitsbild des Prader-Willi-Syndroms, seine genetischen Ursachen, die Forschungsergebnisse und die Behandlungsmethoden gibt.

INTERVIEW: ANCILLA SCHMIDHAUSER

PURE LEBENSFREUDE, TROTZ EINSCHRÄNKUNGEN UND RÜCKSCHLÄGEN

Ende März 2018. Die ersten zaghaften Sonnenstrahlen wärmen Mensch und Erde nach einem langen, kalten Winter. Ich besuche Diego und Elio in Seedorf UR, eineiige, knapp sechsjährige Zwillinge. Sie haben beide einen Gendefekt und – zusätzlich – die Glasknochenkrankheit, eine sehr seltene Kombination seltener Krankheiten.



«Bitte nicht läuten!» heisst es an der Haustüre des kleinen Reiheneinfamilienhauses. Als auf mein mehrfaches Klopfen niemand öffnet, versuche ich mein Glück von der anderen Seite und finde die Familie im Garten. Die beiden Buben spielen vor dem Haus auf dem Boden zusammen mit ihrer vierjährigen Schwester Ina. Diegos linkes Bein ist eingeschient, weil er es vor wenigen Tagen wieder gebrochen hat.

Die Geschichte von Sandra und Erich beginnt mit der Hochzeit 2010. Sandra, ausgebildete Oberstufenlehrerin, ist in Seedorf aufgewachsen, Erich, gelernter Koch, in Erstfeld, beide haben Jahrgang 1980.

Am 2. Mai 2012 kommen ihre Kinder Diego und Elio als eineiige Zwillinge zur Welt.

Während der Schwangerschaft wird Sandra von ihrer Frauenärztin gut betreut und begleitet, die sie ins Kantonsspital nach Luzern zur näheren Abklärung schickt.

«Die erste Untersuchung ergab, dass Elio ein Klumpfüsschen hatte, was nach Ansicht der Ärzte aber noch nichts Schlimmes bedeute, aber weiterer Abklärungen bedürfe. Fortan musste ich alle zwei Wochen nach Luzern für weitere Untersuchungen, die mal für mal weitere Anzeichen für eine Krankheit ergaben, von den Ärzten aber nicht zugeordnet werden konnten. Da beispielsweise bei keinem der vielen Ultraschalluntersuchungen das Öffnen der Hände zu sehen war, wurde das als mögliches Zeichen von Trisomie 18 gedeutet», erzählt Sandra.

Dabei blieb es aber nicht. Die immer ausgedehnteren Untersuchungen ergaben, dass die beiden Buben ein kleines Loch im Herz hatten und bei Diego kam ein gestaute Niere dazu. Ausserdem waren die Buben zu klein und zu leicht für ihr Alter.

«Nach den ersten Verdachtsmomenten von Trisomie 18 schlugen uns

die Ärzte eine Plazentapunktion vor. Wir entschieden uns aber dagegen, weil wir glaubten, dass ein solcher Entscheid nicht in unseren Händen liegt. Und weil wir überzeugt waren, dass wir genügend Kapazitäten für eine allfällige Mehrarbeit hatten, zumal es unsere ersten Kinder waren. Wir hofften nach wie vor das Beste», erzählt Sandra weiter.

Knapp sieben Wochen vor dem Geburtstermin mussten die Zwillinge per Kaiserschnitt auf die Welt geholt werden, da Elio nicht mehr richtig versorgt wurde. Sie hatten ein Geburtsgewicht von 1030 und 1360 Gramm. Gleich nach der Geburt wurde ihnen Blut abgenommen und nach genetischen Defekten untersucht.

Die Diagnose lautete (gemäss Bericht von Dr. Bernhard Steiner von der Neuropädiatrie des Kinderspitals Luzern vom 31. Mai 2012 – Auszug): «Elio und Diego sind beide von einer partiellen Trisomie 18 und einer monopartiellen Monosomie 21 betroffen... Über die partielle Monosomie 21 gibt es leider kaum Informationen, so dass ich zum jetzigen Zeitpunkt kaum prognostische Angaben über die klinischen Auswirkungen dieser Monosomie machen kann. Eine vergleichbare Aberration wurde bisher noch bei keinem Patienten beschrieben. Bisher sind in der internationalen Literatur keine vergleichbaren Fälle wie Diego und Elio beschrieben worden.»

Im Klartext heisst dies, dass Elio und Diego eine sehr seltene Krankheit aufgrund eines Gendefektes haben, die es in dieser Form weltweit bisher nicht gibt. Dazu kommt die Glasknochenkrankheit, weshalb sich die behandelnden Ärzte auch die Frage stellten, ob es einen Zusammenhang zwischen den beiden Deformationen gibt.

Im Bericht von Dr. Bernhard Steiner vom 31.5.2012 (siehe oben) heisst es dazu: «Es ist mir zum jetzigen Zeitpunkt nicht möglich, einen Zusammenhang zwischen diesen Aberrationen und dem Auftreten der

Knochenbrüche herzustellen. Es ist jedoch in der FA auffällig, dass der Vater ebenfalls in den ersten Lebensjahren gehäuft Frakturen gehabt hat. Ebenso werden bei ihm blaue Skleren beschrieben. Differenzialdiagnostisch wäre es deshalb möglich, dass der Vater der beiden Jungen von einer milden Form einer Osteogenesis imperfecta betroffen sein könnte.»

Die darauf folgenden Abklärungen ergaben, dass Erich die Krankheit als Kind in einer milden Form hatte. Ihm war das Phänomen «schwache Knochen» bekannt, nicht aber die genaue Bezeichnung, und auch nicht, dass er jetzt der Vererber dieser Krankheit ist: «Vor allem die Nachricht, dass unsere Buben die Glasknochenkrankheit haben, war nicht so schlimm für mich, weil ich dies ja in meiner Kindheit auch erlebt hatte. Und weil ich zum Beispiel selbst mit dieser Krankheit in einem Verein Fussball gespielt habe», erzählt Erich und ergänzt: «Gerade deshalb kann ich heute bei meinen Buben besser und lockerer damit umgehen als Sandra.»

Erich erlebte die Geburt als «Erlösung»: «Nachdem uns die Ärzte während der Schwangerschaft erzählten, was alles Schlimmes auf uns zukommen würde, erlebte ich die Geburt vergleichsweise angenehm und als ein schönes Ereignis. Dabei half mir die Einstellung «Es kommt so, wie es kommen muss.» Trotzdem war die Anspannung am Tag der Geburt riesig. Aber dann hatte die Ungewissheit ein Ende. Es war eine Erlösung!»

«Als uns die Nachricht des Gendefektes überbracht wurde, konnten wir damit wenig anfangen, wir konnten ihn vor allem nicht einordnen und deuten, was uns unsicher machte. Vor allem wussten wir zu diesem Zeitpunkt nicht, welche Folgen das für uns und unsere Kinder haben würde. Wir klammerten uns aber gleich zu Beginn an die Hoffnung, dass es nicht so schlimm sein würde», erzählt Sandra.

«Wir sind beide in einfachen Verhältnissen aufgewachsen und brauchen nicht viel, um glücklich zu sein.»

SANDRA, MUTTER VON DIEGO UND ELIO

Was dies für das Leben der Kinder bedeutet, konnte zum Zeitpunkt der Geburt niemand verlässlich sagen – auch heute noch nicht. Die Eltern hatten vorerst aber ganz andere Sorgen: Unmittelbar nach der Geburt wussten sie nicht, ob die beiden Buben überhaupt überleben würden, denn sie mussten sofort ins Kinderspital gebracht werden. Sie überlebten. Und das war in diesen schwierigen Tagen und Wochen im Frühjahr und Sommer 2012 für die Eltern das Wichtigste.

«Nach elf Wochen durften wir unsere Kinder mit nach Hause nehmen. Die ersten Erfahrungen zu Hause: Beim Schöpfeln hatten sie Mühe und brauchten viel Zeit. Eine Stunde für 80 Milliliter, und das alle vier Stunden.»

Im September 2014 kam Ina auf die Welt, die zuvor während der Schwangerschaft pränatal getestet wurde – auf Trisomie und Monosomie und auch im Hinblick auf die Glasknochenkrankheit. Gemäss den ärztlichen Prognosen konnten wir ein gesundes Kind erwarten. «Wir hatten uns bei Ina für einen Test entschieden, weil wir keine Kapazitäten mehr gehabt hätten für ein weiteres behindertes Kind», fährt Sandra fort.

Erich und Sandra werden zum Zeitpunkt meines Besuches von Gailan unterstützt, einem 17-jährigen Walliser Au-pair-Jungen, der seit August 2017 bei der Familie wohnt und arbeitet. «Ich könnte die drei Kinder niemals alleine betreuen, es müssen immer mindestens zwei Personen anwesend sein,» sagt Sandra, die zwar

die volle Unterstützung von Erich hat, der aber seinerseits in einen 100%-Job als Küchenchef in einer Behindertenorganisation eingebunden ist.

Gailan ist bereits die vierte Au-pair-Person, zuvor waren es drei junge Frauen, alles Schulabgängerinnen aus der Westschweiz, die in der Regel ein Jahr bleiben.

«Ich bin jedesmal froh, wenn Erich von der Arbeit nach Hause kommt und eines der Kinder übernimmt, auch wenn ich weiss, dass auch er von einer stressigen Arbeitssituation kommt und eigentlich eine Pause bräuchte.»

«Manchmal kommen wir an die Grenzen unserer Belastbarkeit, was sich auch in der Partnerschaft auswirkt,» sagen beide übereinstimmend. Und ergänzen ebenfalls zusammen: «Wir lieben unsere Kinder über alles, obwohl sie sehr aufwändig sind, aber sie geben uns auch extrem viel.»

Glücklicherweise kann die junge Familie auch auf eine aktive Unterstützung aller vier Grosseltern zählen. «Wir sind unendlich dankbar für die Hilfe unserer Eltern», sagen beide und ergänzen: «Sie tragen einen grossen Teil der Last.»

Belastend ist für die Eltern nicht so sehr die eigene Situation, sondern diejenige der Kinder: «Am meisten Mühe habe ich, wenn ich die Kinder wegen der Glasknochen bremsen muss», sagt Erich. Etwas Ähnliches erlebt auch Sandra, die früher auch als Skilehrerin gearbeitet hat: «Ich habe

Mühe beim Gedanken, dass ich mit unseren Jungs nie werde richtig skifahren können.»

«Wenn ich in den Turnverein oder sonstwohin ohne Kinder gehe», ergänzt Sandra, «brauche ich immer eine SMS meines Mannes, dass alles gut ist, damit ich ruhig bin.»

Seit kurzem gehen die beiden Jungs jeweils am Morgen in den Kindergarten der heilpädagogischen Schule. Sie werden um 8 Uhr abgeholt und um 12 Uhr zurückgebracht, das gibt vor allem Sandra etwas Zeit für die Betreuung von Ina.

Wie sieht es mit der Unterstützung der sozialen Institutionen in der Schweiz für betroffene Familien aus? Genügt sie?

Sandra: «Im Grossen und Ganzen sind wir mit der IV in der Schweiz ja gut <bedient>. «Was mich aber wirklich stört, ist, dass die partielle Trisomie 18 und die partielle Monosomie von der IV nicht anerkannt sind.» Sie haben keine Geburtsgebrenummer wie zum Beispiel die Osteogenesis imperfecta (Glasknochen). Auf der Liste der Geburtsgebrechen gibt es insgesamt 499 Nummern. Dies sind die <häufigsten> Gebrechen. Die seltenen Krankheiten oder Gebrechen befinden sich nicht auf dieser Liste und somit haben die Betroffenen keinen Anspruch auf IV-Leistungen. Das finde ich schon sehr fragwürdig, da die Chromosomendefekte ja von Geburt weg existieren. Da unsere Lobby aber so klein ist, hat man keine Chance da etwas zu ändern. Es kann vorkommen,



dass sich die IV und die Krankenkassen dann streiten, wer was übernehmen muss. Das kann für betroffene Familien sehr nervenaufreibend sein. Uns betrifft das im Moment noch nicht so stark, aber ich begreife das einfach nicht.»

Die Frühlingssonne hat sich hinter die hohen Berge verzogen, es ist etwas kühler geworden im Garten. Die Kinder sind nach wie vor vergnügt und in guter Laune beim Spielen. Bald ist es Zeit für das Abendessen. Es ist der Moment, mich zu verabschieden.

Auf dem Rückweg merke ich, dass ich mich nicht – wie sonst bei anderen Porträts – richtig von den Gesprächen und Eindrücken dieses Besuches lösen kann. Mich berührt das «Schicksal» dieser Familie.

Eltern von Kindern mit einer seltenen Krankheit müssen nicht nur mit der Ratlosigkeit der Medizin klar kommen, sondern auch mit der Einsamkeit der «Seltenheit» dieser Krankheit, das heisst vor allem:

keine Gesprächspartner mit gleich betroffenen Eltern zu haben. Darunter leidet vor allem Sandra, die sich gerne mit anderen Betroffenen austauschen würde.

Die jungen Eltern sind mit einem Schicksalsschlag konfrontiert, der sie ein Leben lang begleiten wird. Für sie steht ausser Frage, dass jetzt die Bedürfnisse der Kinder im Vordergrund stehen, und die sind happig. Da bleibt kaum Raum und Zeit für eigene Wünsche. Pro Jahr liegen höchstens zwei bis drei Ferientage ohne Kinder drin (wenn sie jeweils an ein Musik-Festival nach Schaffhausen gehen).

Trotzdem habe ich im Gespräch keinen Frust gespürt, auch kein Hadern mit dem Schicksal. Dafür ist mir als Antwort vor allem ein Satz von Sandra in Erinnerung geblieben: «Wir sind beide in einfachen Verhältnissen aufgewachsen und brauchen nicht viel, um glücklich zu sein.»

TEXT: BERNHARD STRICKER
FOTOS: SONJA LIMACHER



KRANKHEIT

Bei der Osteogenesis imperfecta (Glasknochenkrankheit), handelt es sich um eine Schwächung des Knochens. Schon bei geringer Krafteinwirkung brechen diese relativ schnell. Es gibt 4 Typen, wobei Typ 1 die «harmloseste Form» ist, die mit Ende des Wachstums ausgewachsen sein sollte.

SYMPTOME

- eher klein gewachsen
- Deformitäten der Extremitäten
- Blaue Skleren

GENDEFEKTE

Die Kombination aus partieller Trisomie 18 und partieller Monosomie 21 ist weltweit noch nicht bekannt, weshalb kaum Informationen vorliegen. Die geschlossenen Hände sind ein Symptom der Trisomie 18.

DIE GLASKNOCHENKRANKHEIT

Die Glasknochenkrankheit wird als Osteogenesis imperfecta bezeichnet (OI) und fasst eine ganze Gruppe von vererbbaaren Krankheiten zusammen, welche zu einer erhöhten Knochenbrüchigkeit führen. Diese Krankheiten sind durch verschiedene Gendefekte hervorgerufen und führen dazu, dass bestimmte Bindegewebsfasern unreif bleiben. Dadurch verliert der Knochen an Festigkeit und Elastizität, er verformt sich und bricht bei geringer Krafteinwirkung.



Dr. med. Roberto Sossai
Leitender Arzt Kinderchirurgie,
Kinderspital Luzern

Je nach genetischem Typ gibt es Kinder mit schweren Formen, welche bereits in frühen Jahren so viele Frakturen erleiden, dass sie nicht lebensfähig sind, andere Kinder sind weniger schwer betroffen und können behandelt werden. Zusätzlich zu den Frakturen der Extremitäten können andere Organsysteme betroffen sein: Verformung der Wirbelsäule mit Skoliose, aufglockerte Bänder mit überbeweglichen Gelenken, Plattfüssen und Ausrenkungen der Kniescheiben, Zahnbildungsstörungen und Taubheit.

Eine medikamentöse Behandlungsmöglichkeit mit Biphosphonaten hat sich erst in den letzten Jahren etabliert. Diese Medikamente können die Anzahl der Frakturen senken, so dass OI-Patienten davon profitieren könnten. Ausserdem ist es so, dass die beiden, wenn sie ausgewachsen sind, damit rechnen können, weniger Frakturen zu erleiden. In einem gewissen Sinne würde dies heissen, dass eine Chance auf «Heilung» besteht. Aber eben nur zum Teil, da sie aus allen während der Kindheit erlittenen Frakturen und Behandlungen einige Vorschäden am Bewegungsapparat ins weitere Leben mitnehmen werden. Einerseits eine gewisse Osteoporose, die sich daraus ergibt, dass sie nicht immer gehfähig waren und viel ruhiggestellt werden mussten. Andererseits kommt es wegen der durchgemachten Frakturen und der "weichen" Knochen zu

Deformitäten, Achsfehlstellungen und Längenunterschieden, welche das Skelett zusätzlich nicht optimal belasten und bewegen lassen.

Wir versuchen all diese «Schäden» so gering wie möglich zu halten, was aber nicht zu 100% gelingen wird, so dass die beiden mit diesen Nachteilen werden leben lernen müssen.

DIE GENDEFEKTE

Elio und Diego sind beide von einer partiellen Trisomie 18 (Regionen 18p11.32-18q11.2) und einer partiellen Monosomie 21 (Regionen 21q11.2-21q21.1) betroffen. Normalerweise hat der Mensch von jedem Chromosom 2 Stück. Bei Elio und Diego liegen nun aber drei Kopien eines Teils vom Chromosom 18 und nur eine Kopie eines Teils vom Chromosom 21 vor.



Dr. med. Bernhard Steiner
Konsiliararzt für genetische
Krankheiten, Kinderspital Luzern

Man spricht somit dann von einer partiellen Trisomie oder Monosomie. Die partielle Trisomie 18, welche in diesem Fall vor allem den kurzen Arm des Chromosom 18 betrifft, ist klinisch relativ gut bekannt. Die bisher beschriebenen Patienten zeigen häufig keine auffälligen dysmorphologischen Befunde und sind in ihrer geistigen Entwicklung normal oder weisen eine leichte mentale Retardierung auf. Bei den beschriebenen Patienten, die jedoch neben der Trisomie 18p auch eine Monosomie von anderen Autosomen aufweisen, ist der Anteil der Personen mit mentaler Retardierung deutlich höher. Über die partielle Monosomie 21 gibt es leider kaum Informationen, so dass ich zum Zeitpunkt der Diagnose kaum prognostische Angaben über die klinische Auswirkung dieser Monosomie machen konnte. Allgemein kann jedoch gesagt werden, dass Monosomien meist einen deutlich negativere Auswirkungen haben als Trisomien (hier im Fall Trisomie 18). Eine vergleichbare Aberration wurde bisher noch bei keinem Patienten beschrieben.

Die beiden Knaben dürften mit grosser Wahrscheinlichkeit weltweit die einzigen sein, die die besondere Kombination der beiden seltenen Krankheitsbilder haben. In der Literatur sind auf jeden Fall keine Fälle beschrieben. Ich kenne doch einige Kinder die eine Kombination von seltenen Krankheits-

bildern haben und rein aufgrund der statistischen Wahrscheinlichkeit müssen diese existieren. Vielfach dürfte jedoch das Stellen der Diagnose der Knackpunkt sein. Das heisst, dass man beide Diagnosen richtig erkennt und diagnostizieren kann.

SCHÖN, STARK UND VERWUNDBAR WIE EIN SCHMETTERLING

Dass Şevin aus Muttenz trotz ihrer unheilbaren Schmetterlingskrankheit heute die Regelschule besuchen darf, ist nicht selbstverständlich. Sie und ihre Eltern mussten sich das Recht dafür gar vor Gericht erstreiten. Mutig, tapfer und stolz meistern die 12-jährige und ihre Eltern den bisweilen sehr aufwändigen und anstrengenden Alltag.



Auf dem Sofa sitzend und im Beisein ihrer Mutter Mukadder und ihres Vaters Yasar schaut Şevin den Besucher verschmitzt und fragend an. Für das 12-jährige Mädchen aus Muttenz ist die Welt seit ihrer Geburt ein gefährlicher Ort. Sie kann weder herumrennen, noch selber eine Türe öffnen, ein rohes Rüeblli essen oder sich selber ein Stück Brot abschneiden. Das sind alles Dinge oder Tätigkeiten, die für Şevin unmöglich und zu gefährlich sind oder ihr Schmerzen bereiten könnten, leidet sie doch an der unheilbaren, genetisch bedingten Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (siehe Kasten), der sogenannten Schmetterlingskrankheit.

Şevin hat die gravierendste Variante dieser Krankheit. An ihrem Körper gibt es nur einige wenige Stellen, welche nicht davon betroffen sind. Ihre Haut ist äusserst verletzlich, bei der geringsten Belastung bilden sich Blasen oder Risse. Die Haut löst sich bis in die tiefsten Schichten, auch die Schleimhäute sind betroffen. Es kommt zu Narben wie bei Verbrennungen. Die Finger und Zehen des Mädchens sind verwachsen. Seit der Geburt von Şevin erhält die Familie Hilfe von der Kinder-Spitex und zusammen mit deren Mitarbeiterinnen kümmert sich Mukadder um die Pflege ihrer Tochter. Die Versorgung der Wunden und das Anlegen der Verbände ist ein schmerzhaftes Prozedere für Şevin und dauert täglich bis zu vier Stunden.

Und trotzdem: All die Einschränkungen und Hindernisse in ihrem Leben hindern Şevin nicht daran, mutig und gwundrig durch die Welt zu gehen. Dass sie eine Kämpferin ist, wird im

Gespräch mit ihr schnell klar. Erst recht, wenn man weiss, welch steinigem Weg sie und ihre Eltern bereits hinter sich haben. Doch alles der Reihe nach.

Nach einer normal verlaufenen Schwangerschaft kommt Şevin im November 2005 mit durchschnittlicher Grösse und normalem Gewicht zur Welt. Stunden nach der Geburt bemerken ihre Eltern, dass ihr Mädchen keine Haut an den Füssen hat. «Wir waren natürlich geschockt», erzählt Mukadder, «und auch die Ärzte und Krankenschwestern waren ratlos, hatten sie doch so etwas noch nie gesehen.» So wird das Mädchen für drei Wochen auf die Intensivstation in ein Kantonsspital verlegt, wo sie untersucht wird und ein Facharzt das genetisch bedingte Hautleiden Epidermolysis bullosa diagnostiziert. «Als der Professor uns gesagt hat, dass wir keine Angst zu haben brauchen, dass Şevin ein Schmetterlingskind ist, normal zur Schule gehen kann, jedoch nicht turnen und nicht schwimmen kann, waren wir etwas beruhigt», erinnert sich Mukadder.

In den nächsten Jahren verläuft Şevins Entwicklung normal wie bei gleichaltrigen Kindern. Doch wegen ihrer Krankheit lernt das Mädchen erst mit drei Jahren gehen. Sie geht langsam, wird aber schnell müde. Die Haut an ihren Füssen ist mit der Zeit nachgewachsen, ist jedoch empfindlich und vernarbt. Später geht das Mädchen normal in eine Spielgruppe und in den Kindergarten. «Von Anfang an war für uns klar, dass wir Şevin ein möglichst normales Leben ermöglichen wollen, dass unsere Tochter normal in die Schule geht und mit gesunden Kindern spielen soll», erzählt Yasar. Und weil Şevins Eltern jeweils die Eltern der anderen Kinder informieren, werden regelmässig auch Berührungsängste abgebaut. Heute geht Şevin in die 5. Klasse. Auf dem Schulweg wird sie entweder von ihrer Mutter oder einer professionellen Betreuerin begleitet, welche sie schützen und darauf achten, dass das Mädchen nicht gestossen wird, irgendwo anschlägt oder sich verletzt.

Dass Şevin überhaupt die Regelschule besuchen darf, ist nicht selbstverständlich. «Momentan sind wir sehr glücklich», sagt Yasar, der vor fast 30 Jahren in die Schweiz kam und als Drucker arbeitet, «aber der Weg dahin war mühselig.» Kurz vor Beginn der Sommerferien 2012 teilt die Schulbehörde der Familie nämlich aus heiterem Himmel mit, dass Şevin in eine heilpädagogische Sonderschule versetzt werde. Der Entscheid wird ohne Rücksprache mit den Eltern und gegen die Empfehlun-

«Manchmal starren mich die Leute auf der Strasse ganz fest an, das nervt jeweils schon. Dann mache ich ihnen halt eine Grimasse und schaue sie an, damit sie wegschauen.»

ŞEVIN

gen des schulpsychologischen Diensts gefällt. Warum Şevin nicht in einer Regelschule integriert wird, wissen deren Eltern bis heute nicht. Yasar vermutet, dass der Grund dafür im unerwünschten Zusatzaufwand liegt, weil Şevin zusätzliche Hilfe braucht. So geht Şevin die folgenden anderthalb Jahre gezwungenermassen mit lauter körperlich und geistig schwerstbehinderten Kindern in die Sonderschule. Doch da das Mädchen dem Unterricht mit nur wenig unbedeutenden Einschränkungen normal folgen kann, ist es während dieser Zeit unterfordert. «Es war eine verlorene Zeit», erinnert sich Yasar. So gehen Şevins Eltern vor Gericht um ihrer Tochter den Besuch in der normalen Schule zu ermöglichen. Unterstützt werden sie dabei von Pro Raris, dem 2010 gegründeten Dachverband für seltene Krankheiten, einer Allianz von 50 Patientenorganisationen. Mitte Januar 2014 gibt ihnen das Obergericht in Liestal recht. Seitdem besucht Şevin wieder die Primarschule – und ist glücklich. Genauso wie ihre Eltern, deren Erleichterung nach der Integration in die Regelschule riesig war. Noch heute können sie nicht verstehen, wie so viele Schwierigkeiten auftauchen konnten, die gar nichts mit ihrer Tochter und ihrer Krankheit zu tun haben.

Zwar muss Şevin in der ersten Zeit in der Normalschule noch einigen Schulstoff aufholen, doch mit ihrer grossen Motivation und ihrer natürlichen Neugier arbeitet und lernt das Mädchen so schnell, dass ihre schulischen Leistungen bald wie diejenigen ihrer Mitschülerinnen sind. Wegen ihrer Krankheit wird sie am Anfang von den anderen Kindern noch etwas beargwöhnt, doch dank Şevins Offenheit legt sich die Zurückhaltung schnell. Ihre Natürlichkeit hilft ihr auch, wenn sie ausserhalb

der Schule unterwegs ist und manche Leute sie allzu aufdringlich ansehen: «Manchmal starren mich die Leute auf der Strasse ganz fest an, das nervt jeweils schon. Dann mache ich ihnen halt eine Grimasse und schaue sie an, damit sie wegschauen.» In der Schule jedoch ist dies längst kein Thema mehr, da ist sie mittlerweile gut integriert. «Ich gehe sehr gerne zur Schule», sagt die 12-Jährige denn auch, «am liebsten habe ich Deutsch, Zeichnen und Werken. Wenn die anderen Kinder mit Holz werken, arbeite ich halt einfach mit Papier oder Karton.» Den Heimweg von der Schule geht Şevin in Begleitung eines Assistenten. «Das ist zwar sehr anstrengend», sagt sie, «aber Bewegung tut meiner Haut und den Knochen gut.»

Neben der Schule, geht Şevin – selbstverständlich immer begleitet von ihrer Mutter – regelmässig in die Physiotherapie, einmal pro Monat geht sie auch zu den Fachärzten am Insel-Spital in Bern, um ihr Blut zu kontrollieren und auszutauschen oder wenn zahnärztliche Eingriffe nötig sind. Diese Reisen sind für die Familie immer mit einigem Aufwand bezüglich Organisation verbunden.

Regelmässig tauschen sich Şevins Eltern auch mit den Eltern anderer Schmetterlingskinder aus. Auch Şevin selber geniesst diese Treffen: «Die anderen Schmetterlingskinder haben vielleicht nicht so viele Wunden wie ich, doch tut es immer gut, sie zu treffen, weil sie halt alle so sind wie ich. Es ist viel unkomplizierter mit ihnen, sie haben die gleiche Krankheit, man muss nichts erklären, alles ist halt ganz normal.» Ganz normal, abgesehen von ihrer Krankheit, sind auch die Träume und Wünsche und Leidenschaften des Teenagers. So ist Şevin etwa ein begeisterter Fussballfan.



Natürlich schwärmt sie als Muttererin ganz besonders für den FC Basel, wurde gar schon zu einem Spiel eingeladen und holt sich an deren Autogrammstunden die Unterschriften ihrer Lieblinge. Doch durch ihre regelmäßigen Besuche am Insel-Spital in Bern hegt sie durchaus auch Sympathien für die Berner Young-Boys. «Eine von den beiden Mannschaften gewinnt sicher immer die Meisterschaft», lacht sie verschmitzt.

Was die Zukunft betrifft, hat Şevin bereits klare und zielgerichtete Vorstellungen: «Da ich sehr gerne Tiere habe, insbesondere Hunde, Katzen und Pferde, würde ich am liebsten einmal in einem Tierheim arbeiten. Aber wegen meiner Krankheit geht das nicht. So will ich jetzt viel lernen, damit ich später einmal in einem Büro arbeiten kann, das mache ich auch gerne.» Und wer weiss, vielleicht verbindet ja Şevin eines Tages ihre Leidenschaften und arbeitet im Büro eines Tierheims.

TEXT: BEAT FELBER
FOTOS: SANDRA MEIER



KRANKHEIT

Epidermolysis bullosa – Schmetterlingskrankheit

EB ist die Abkürzung von Epidermolysis bullosa, einer genetisch bedingten, derzeit unheilbaren Hauterkrankung. Die Haut von Menschen mit EB ist sehr verletzlich (wie die Flügel eines Schmetterlings), was zu schwersten körperlichen Behinderungen und Schmerzen führt. Weil EB angeboren ist, äussert sich die Krankheit schon bei der Geburt oder in den ersten Tagen danach. Aufgrund eines Gendefekts wird ein bestimmtes Kollagen vom Körper gar nicht oder nur mangelhaft gebildet. Dies führt dazu, dass die einzelnen Hautschichten nicht richtig zusammenhalten, bei geringster Belastung bilden sich Blasen oder Risse. In der Schweiz leiden rund 30 Personen wie Şevin an der schwersten Form der Schmetterlingskrankheit.

www.schmetterlingskinder.ch

WENN ALLES REDEN NICHTS MEHR NÜTZT UND NUR DER GANG VOR DEN RICHTER BLEIBT

Şevin wurde erst von ihrer Schule, dann vom Volksschulamt und schliesslich gar vom kantonalen Regierungsrat die Integration in die Regelschule verwehrt. Daraufhin hat sich Inclusion Handicap ihrem Fall angenommen und sich rechtlich dagegen gewehrt. Resultat: Şevin wurde erfolgreich in die öffentliche Schule integriert.



Gabriela Blatter

Fürsprecherin, Fachmitarbeiterin
Recht/Gleichstellung bei
Inclusion Handicap, Dachverband
der Behindertenorganisationen
in der Schweiz, Bern

Frau Blatter, Sie haben als Fürsprecherin von Inclusion Handicap die rechtliche Beschwerde verfasst, um vor Gericht erfolgreich die Integration von Şevin in die Regelschule durchzusetzen. Warum wollte die öffentliche Schule Şevin nicht integrieren? Gabriela Blatter: Sowohl das Volksschulamt als auch der Regierungsrat waren gegen die Integration von Şevin in die Regelschule, weil sie der Meinung waren, dass die integrative Sonderschule, welche Şevin ja hatte, einen enorm grossen Betreuungsaufwand nach sich ziehen würde. Die Integration sei zu kompliziert und zu aufwändig. Sie argumentierten, dass durch personelle Wechsel in der Regelschule zu wenig Fachpersonal zur Betreuung vorhanden sei, dass die neuen und verbliebenen Leute nicht mehr in der Lage seien oder nicht mehr bereit wären, den Zusatzaufwand zu betreiben, weshalb sie Şevin von der Regelschule in die Sonderschule versetzten. Es waren also vor allem organisatorische und personelle Gründe, die sie anführten.

Warum haben Sie von Inclusion Handicap sich entschieden, den Fall von Şevin zu übernehmen? Wir sind ja erst zu einem relativ späten Zeitpunkt in den Fall involviert worden. Nämlich nachdem bereits andere Organisationen mit dem Fall zu tun gehabt hatten und das Gesuch um die Weiterführung der Integration vom Regierungsrat abgelehnt worden war.

Wir kamen erst hinzu, als es um eine fundierte rechtliche Begründung gegangen ist und wir dann den Fall vor das höchste kantonale Gericht in diesen Angelegenheiten, nämlich das Verwaltungsgericht, brachten. Bei Inclusion Handicap haben wir eine Abteilung Gleichstellung, in der es zu einem grossen Teil auch um Schulfälle geht. Wir schauen diese an und erstellen eine Chancenabwägung. Wenn wir sehen, dass ein Fall in unseren Augen Chancen auf einen Erfolg oder Teilerfolg hat, dass man an der Situation etwas ändern kann und wir freie Ressourcen haben, dann übernehmen wir einen solchen Fall. Beim Fall von Şevin kamen wir zum Schluss: Die Begründung des Regierungsrats verstösst gegen das Gleichstellungsrecht. Die Bedürfnisse von Şevin wurden den Bedürfnissen der Schule völlig untergeordnet. Und in diesem Sinne war es eine diskriminierende Antwort des Regierungsrats, weil sie nur auf die Probleme der Schule fokussiert hat und nicht auch auf die Bedürfnisse von Şevin. Sie ist ja von ihren kognitiven Fähigkeiten her ein ganz normales Mädchen, welches in eine Regelschule gehört.

Wie genau haben Sie dann vor Gericht argumentiert? Wir argumentierten vor allem mit dem Behindertengleichstellungsrecht. Im Fall von Şevin, wo es um die Integration in die Regelschule gegangen ist, war ein wichtiger Punkt das Diskriminierungsverbot, welches in der Bundesverfassung

«Vor einer Entscheidung muss eine fundierte Abwägung aller Interessen stattgefunden haben.»

GABRIELA BLATTER

verankert ist. Grundsätzlich sind die Kantone angehalten, Kinder mit Behinderung zu integrieren. Es ist zwar nicht verboten und in Ausnahmefällen sogar sinnvoll, ein Kind in die Sonderschule zu schicken, doch muss vorgängig eine fundierte Abwägung der Interessen stattgefunden haben. Das heisst, es müssen die Interessen und Herausforderungen beider Seiten in die Waagschalen geworfen werden: einerseits die Interessen der Schule, ihre Probleme und Möglichkeiten, und andererseits die Interessen von Şevin an der Weiterführung der Integration an einer Regelschule. Unseres Erachtens wurde das Diskriminierungsverbot verletzt, weil es weder eine fundierte Begründung noch eine fundierte Abwägung der Interessen, insbesondere derjenigen von Şevin, gegeben hat. Ein weiterer Punkt, den wir anführten, ist der Anspruch auf ausreichenden Grundschulunterricht gemäss Bundesverfassung: Jedes Kind, egal ob es eine Behinderung hat oder nicht, hat Anspruch auf einen ausreichenden Grundschulunterricht. Eine Beschulung muss den individuellen Bedürfnissen des Kindes einigermassen entsprechen und muss es auf ein möglichst eigenständiges, unabhängiges Leben vorbereiten. Im Fall von Şevin war das mit einem zumutbaren Aufwand seitens der Schule möglich. Die Ärztin von Şevin hat uns darüber hinaus bestätigt, dass die allermeisten Kinder mit der Schmetterlingskrankheit ganz normal in die Regelschule gehen.

Das Gericht ist Ihrer Argumentation gefolgt! Ja, absolut. Es kam, ganz im Sinne der Familie, zu einem ge-

richtlichen Vergleich: Şevin konnte einige Monate nach dem erzielten Vergleich vor Verwaltungsgericht wieder in die Regelschule integriert werden, und die Schule hatte ihrerseits noch diese paar Monate Zeit, dies zu ermöglichen, sich zu organisieren und das nötige Personal zu finden. Es war ein Superresultat für alle und die Integration hat ja dann in der Folge auch sehr gut geklappt.

Passieren solche Fälle regelmässig in der Schweiz oder ist dieser Fall eine Ausnahme? Aus unserer Erfahrung gibt es leider viele solche Integrationen, die abgebrochen werden. Dabei handelt es sich einerseits um Kinder wie Şevin, welche eine spezielle Erkrankung haben. Eine solche Erkrankung bedingt eventuell viele Absenzen, bei denen man als Schule ein bisschen flexibel sein muss. Oder es sind andererseits oft Kinder mit einem Down- oder Asperger-Syndrom. Oft werden solche Kinder zuerst integriert, und plötzlich hat man seitens der Schule dann das Gefühl, die Integration bringe es ja nicht, weil die Kinder geistig behindert seien oder es bei autistischen Kindern eine Assistenz braucht. Da passiert es dann relativ häufig, dass man die Integration Knall auf Fall abbricht, beispielsweise wenn eine engagierte Lehrperson kündigt oder die Schulleitung wechselt. Doch es bestehen rechtliche Vorgaben auf Bundes- und Kantonsebene, und zudem hat die Schweiz 2014 die Behindertenrechtskonvention der UNO unterzeichnet. Diese strebt sogar eine in-

klusive Schule an, die weiter geht als das integrative Schulsystem und bei der sich das Schulsystem an diese Kinder anpasst.

Wie und in welchen Bereichen werden Behinderte und ihre Familien gemäss Ihrer Erfahrung ausgegrenzt, diskriminiert und mit welchen Schwierigkeiten werden diese konfrontiert? Es gibt grob gesehen vier Hauptbereiche, in denen hauptsächlich Diskriminierungen passieren: Der Schulbildung und später der Bildung, dann im Öffentlichen Verkehr, im Bau- und schliesslich im Dienstleistungsbereich. Wir haben beispielsweise regelmässig Leute, die bei uns anrufen und sich beklagen, dass sie mit ihrem behinderten Kind nicht in ein Restaurant eingelassen wurden, weil das Kind vielleicht lärmig ist oder etwas ungewöhnlich aussieht und der Restaurantbesitzer findet, das gehe nicht, weil es die Kunden vertreibe.

Wie können sich Behinderte dagegen wehren? Zuerst mal mit Kommunikation, indem man das Problem in kleinem Rahmen zu lösen versucht. Wenn das nicht greift, kann man sich an Behindertenorganisationen oder an einen Dachverband wie Inclusion Handicap mit spezialisierten Rechtsdiensten wenden. Aber auch wir versuchen erst im Gespräch eine Lösung zu finden – eine Beschwerde ist immer der letzte Weg, den wir einschlagen. Meistens gibt es mehr als einen Weg.

INTERVIEW: BEAT FELBER

DAS «JONAS-SYNDROM» SCHWER KRANK UND OHNE DIAGNOSE: DIE GESCHICHTE VON JONAS.

Jonas ist zehn Jahre alt. Er hat vier Nieren und eine zu grosse Milz. Der Rest der Organe wächst kaum und entspricht der Grösse eines Zweieinhalbjährigen. Jonas' Immunsystem ist so schwach, dass eine einfache Infektion schnell zum lebensbedrohlichen Notfall wird. Seit Jahren suchen die Ärzte nach einer Diagnose. Bis heute erfolglos.



Auf den ersten Blick gleicht Jonas seinem Lieblingsfussballer Mario Götze – wacher Blick, kurzes blondes Haar, gewinnendes Lachen und dauernd ein wenig in Bewegung. Er trägt Jeans, eine Brille mit dunklem Rahmen und verbringt gerne Zeit mit Freunden oder Hündin Luna. Er liebt es draussen zu spielen, liest Wissenschaftshefte und weiss schon genau was er später einmal werden will. Lohnunternehmer im Ackerbau. Fussballer kommt nicht in Frage. Denn Jonas Lungenvolumen ist zu klein. Strengt er sich körperlich an, wird er blau im Gesicht und kollabiert. Sein Herz, wie alle anderen inneren Organe, sind klein, zu schwach für den Körper und die Ansprüche eines Zehnjährigen.

Im kalten Bergsee ausgelassen schwimmen, danach in der Sonne mit Freunden Literweise Cola trinken, Chips essen und im Zelt übernachten? Fehlanzeige: Jonas Körper macht nicht mit. Eine Erkältung kann monatelange Komplikationen nach sich ziehen. Die Reaktionen seines Körpers sind unkontrollierbar: Aus dem Nichts stoppt die Produktion von Vitamin D, die Salzwerte im Blut explodieren, der Eisenwert ist plötzlich inexistent oder die Sauerstoffsättigung im Blut ist ungenügend. Gesund ist Jonas nie. Mit einem Fuss steht der Fussballfan immer im Spital, beim Arzt oder im Krankenwagen. Um die Organe zu schonen, ernährt er sich salzarm, milch-, gluten und zuckerfrei. Die Flüssigkeitszufuhr ist auf einen Liter pro Tag begrenzt. Denn Jonas Blase fasst – je nach Gesundheitszustand – zwischen 60 und 140ml. Altersgerecht wären an die 320 ml. In der Nacht trägt der Zehnjährige Windeln.

**«Alltag gibt es für uns nicht.
Wir wissen nie, mit welchen
gesundheitlichen Problemen
Jonas als nächstes kämpft.
Unser Leben richtet sich nach
seinem Zustand.»**

ANITA, MUTTER VON JONAS

**«Ich möchte ja so fest –
aber ich spüre es nicht!»**

«Alltag gibt es für uns nicht. Wir wissen nie, mit welchen gesundheitlichen Problemen Jonas als nächstes kämpft. Unser Leben richtet sich nach seinem Zustand», sagen Mutter Anita und Vater Armin. Die Familie lebt auf einem Bauernhof in der Zentralschweiz. Zusammen mit seinem Bruder bewirtschaftet Vater Armin 8 Hektaren Wald und 34 Hektaren an Obst- und Ackerbau. 60 Kühe und 27 Schweine stehen im Stall. Hund Luna, Kater King und eine Taube – die restlichen 29 hat der Marder geholt – gehören mit zum Hof.

Im Mai 2008 kommt Jonas zur Welt. «Mit acht Monaten begann er zu husten. Diagnose Keuchhusten. Doch schlussendlich landete Jonas auf der Intensivstation in Quarantäne mit einer Sauerstoffsättigung von nur noch 35 Prozent», erinnert sich Mutter Anita. Der leibliche Vater kommt mit der Situation nicht zurecht und verlässt die Familie. Auch nach dem Krankenhausaufenthalt kämpft Jonas noch während Monaten mit Hustenattacken und Infekten. Der Kleine ist nicht nur schnell ausser Atem, sondern wird auch blau im Gesicht und in der Nacht hat er Atemaussetzer. Rückhalt erhalten Anita und Jonas von Armin, Anitas neuem Partner. Für Jonas wird Armin zur wichtigen Bezugs- und Vaterfigur, zum Verbündeten im Kampf gegen Atemnot und Angst. Armin füllt die Vaterrolle voll und ganz aus – auch rechtlich. Er adoptiert Jonas. Für Vater Armin und Sohn Jonas geht damit ein Traum in Erfüllung. Mit dem Alter, werde sich Jonas' Zustand regulieren, beruhigen die Ärzte. Dass der Junge auch mit bald fünf Jahren immer noch Windeln braucht, wird keine Beachtung geschenkt. «Irgendwann verlor ich die Geduld und schimpfte», erinnert sich Mutter Anita. Er schaute mich traurig an und sagte: «Ich möchte ja so fest – aber ich spüre es nicht!». Da wusste ich, etwas stimmt nicht und startete mit den Abklärungen», erinnert sich Anita. Die Ärzte entdecken, dass Jonas vier Nieren und eine zu grosse Milz hat. Die Nieren hängen aneinander und sind nicht trennbar. Die restlichen Organe sind alle viel zu klein für Jonas' Alter – auch die Blase. Warum er als Fünfjähriger immer noch Windeln braucht, ist geklärt. Doch eine andere Frage dominiert von nun an das Leben der Familie: An was leidet Jonas?

Unzählige Spezialisten versuchten in den vergangenen Jahren die Krankheit von Jonas zu entschlüsseln. Der Junge wurde getestet, gescannt, geröntgt, therapiert, stimuliert und abgeklärt. Urologen, Allergiker, Genetiker, Im-

munspezialisten, Onkologen, Psychologen, Hausärzte, Heilpraktiker und Homöopathen versuchten ihr Bestes – und scheiterten. Es bestand der Verdacht auf akute Leukämie inklusive der sofortigen Verabreichung von Medikamenten gegen den Krebs. Fehllalarm. Dann kam neue Hoffnung mit einem anderen Medikament. Eine Verbesserung des Gesundheitszustandes trat nicht ein, dafür eine Schädigung des Sehvermögens. Jonas trägt nun eine Brille. Zwei andere verabreichte Substanzen lösten einen Medikamentenschock aus und der Primarschüler landete in der Notfallaufnahme. Von den 15 verschiedenen ausprobierten Medikamenten – auch solche die nur für Erwachsene zulässig wären – hatte kein einziges einen positiven Effekt auf Jonas' Zustand.

«Wir brauchen jetzt eine Diagnose!»

«Momentan nimmt Jonas keine Medikamente, ausser homöopathischen Substanzen. Solange es kein Mittel gibt, das nachweisbar wirkt, sind wir nicht willig ihn dieser Tortur weiter auszusetzen», fassen Vater Armin und Mutter Anita ihre Erfahrungen zusammen. Was bleibt sind Physiotherapie, Schwimmklassen der Lungenliga um das Lungenvolumen zu optimieren, Meridianstimulation und eine Intensivtherapie, die in der Nacht die Blase und Organe von Jonas stimulieren sollen. Die vier bis acht Wochen dauernde Therapie bringt die kleine Familie an ihre Grenzen. Fünf Mal pro Nacht muss Jonas durch die Stimulation die Blase entleeren. Mutter Anita weckt ihn und betreut ihn durch die Nacht. Tagsüber ist Jonas zu müde, um die Schule zu besuchen und bleibt dem Unterricht fern. Dem Schulstoff folgt der 10-Jährige trotzdem ohne Probleme. Dank seinem IQ hat er kürzlich eine Klasse übersprungen. «Eines meiner Vorbilder ist Albert Einstein», gesteht Jonas selbstbewusst. «Auch er war körperlich schwach, dafür im Kopf stark.»

Ein krankes, nicht diagnostiziertes aber höchstintelligentes Kind, das die Schule nicht oder nur reduziert besucht, stellt für Lehrkräfte, Klasse und Schulleitung eine Herausforderung dar. «Wir brauchen jetzt eine Diagnose», habe der Schulleiter letztthin wieder gefordert, erinnert sich Anita. Jonas besucht den Schulunterricht höchstens 5 Lektionen pro Tag – und ist danach so erschöpft, dass er einschläft. Wird er schon während des Unterrichts müde, beginnt er nicht nur mit Sauerstoffmangel zu kämpfen und wird leicht blau um die Augen, sondern stört auch den Unterricht. «Die aktuellen Lehrkräfte sind unglaublich engagiert und wissen mit einer solchen Situation umzugehen», betont Anita. «Im Notfall kön-

nen sie mich anrufen und ich hole meinen Sohn nach Hause».

«Im Stall ist Rini meine Lieblingskuh, weil sie anders ist. Sie hat schwarzes Fell, weisse Flecken und zwei Herzen. Ein grosses weisses trägt sie auf ihrer Stirn.»

Die medizinische Betreuung von Jonas koordinieren heute zwei «Sammelärzte» und gestehen offen ein, ratlos zu sein. Beginnen die Organe plötzlich zu wachsen oder hören sie auf zu funktionieren? Eine Antwort bleibt aus. Die Diagnose fehlt und damit für Aussenstehende auch oft die Legitimierung krank sein zu dürfen. «Für viele Leute ist eine Krankheit erst real, wenn sie einen Namen hat», schildert Mutter Anita ihre Erfahrungen. «Alles andere erscheint vielen Menschen schleierhaft, vielleicht ja auch nur eingebildet oder falsch interpretiert. Bei Arztzeugnissen kann man mögeln und das Kind ist vielleicht nicht krank, sondern schlecht erzogen.» Jonas sehnt sich eine Diagnose herbei – «damit es mir besser geht und der Mama auch; damit sie wieder einmal schlafen kann». Denn einen Anspruch auf Unterstützung oder Kinderspitex gibt es ohne Diagnose nicht. Zusätzlich übernimmt die Krankenkasse kaum Kosten, von der IV ganz zu schweigen.

«Es gibt keinen Plan B, sondern nur diesen einen Weg»

«Jonas Krankheit ist eine interne Familienangelegenheit. In der Öffentlichkeit geraten wir in Erklärungsnot; sind gezwungen uns zu rechtfertigen, wenn er völlig übermüdet ist und keine Kraft mehr hat. Joans sieht aus wie ein gesunder Zehnjähriger – und «offiziell» hat er ja gar nichts», umschreibt Anita ihre Situation. «Eine Diagnose wäre vor allem für das Umfeld wichtig und würde ein wenig Ruhe bringen», ergänzt Vater Armin. Während er sich um Haus und Hof kümmert, sorgt sich Mutter Anita rund um die Uhr um Jonas. Sie ist Krankenschwester, Privatlehrerin, Terminmanagerin, Motivator, Ernährungsscoach, Vertraute und Mutter in einem. Zusätzlich arbeitet sie in Ihrem Kosmetik- und Nagelstudio von Zuhause aus. «Zeit alleine zu verbringen oder als Paar, wieder einmal tanzen zu gehen, das fehlt uns», gesteht Armin. Gemeinsame Ferien sind selten. Seit fünf Jahren stehen ununterbrochen Untersuchungen, Therapien und Tests an.

«Was uns am meisten Energie raubt, ist nicht die Krankheit an sich, sondern alles drumherum», gestehen Armin und Anita. Seitens lange Abrechnungen, welche die Krankenkasse



schlussendlich doch nicht bezahlt, Gesuche um Unterstützung, die abgelehnt werden, stundenlange Fahrten zu Therapien und Besprechungen. Abschalten ist kaum möglich. Vergangenen Februar erlitt Anita einen Zusammenbruch und entschied sich die Krankheit ihres Sohnes mit einem Facebook-Post öffentlich zu machen. Eine Entscheidung mit der sie wochenlang rang und heute froh darüber ist, den Mut dazu gefunden zu haben. Durch den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK) besteht nun Kontakt zu anderen Familien mit schwer kranken Kindern. Eine neue Situation, die Mut macht – auch für Jonas. «Wir haben alle realisiert, dass wir mit unserer Geschichte nicht alleine sind. Sich austauschen, aber auch schwach sein, ohne sich entschuldigen zu müssen und Kontakte zu knüpfen, die uns vielleicht einen Schritt weiter bringen, ist ungemein wertvoll», bringt es Vater Armin auf den Punkt. Gegen Aussen wirke die Mitgliedschaft beim Förderverein fast wie eine Diagnose – «denn wer da dabei ist, hat sicher was ernstes.»

Aufgeben ist für Armin und Anita keine Option. «Es gibt keinen Plan B, sondern nur diesen

einen Weg. Wir müssen herausfinden, was Jonas fehlt», sind sich beide einig. Jonas nickt. Was er sich wünscht? «Keine Windeln mehr tragen, dass Mami und Papi heiraten, ans Meer reisen, am Sporttag mit um die Wette rennen – und wenn jemand die Krankheit entschlüsselt, soll sie meinen Namen tragen: Jonas-Syndrom.»

TEXT: CHRISTA WÜTHRICH
FOTOS: BEA ZEIDLER



KRANKHEIT

Jonas kam mit vier Nieren und einer zu grossen Milz auf die Welt. Die Entwicklung aller restlichen inneren Organe ist stark verzögert. Das Immunsystem ist permanent geschwächt. Der Körper befindet sich in einer konstanten Dysbalance. Häufige Infektionen bis hin zum körperlichen Zusammenbruch sind die Folgen.

MEDIA PLANET

Unsere Kampagne «**Seltene Krankheiten**» gibt eine **Stimme an jene, die gehört werden sollen**. Wir bringen Industry Leader mit den richtigen Lesern zusammen und schaffen eine Plattform zur Diskussion zwischen Experten und Betroffenen.

Dafür nutzen wir unsere Kernkompetenz: **Storytelling** – gezieltes Content-Marketing.



www.schweizer-gesundheit.ch

Eine Themenzeitung von MediaPlanet

MEDIA PLANET

1 MORBUS FABRY Langer Weg bis zur Diagnose 05 | 2 CYSTISCHE FIBROSE Ein neues Leben für Arta 09 | 3 PITT-HOPKINS-SYNDROM «Flavio bereichert unser Leben» 10

Seltene Krankheiten

Manuela Stier
«Mein Ziel war es von Anfang an, Menschen mit seltenen Erkrankungen direkt zu helfen.»

Ihr Partner in der Immunologie, bei seltenen Erkrankungen, Krebs und Multipler Sklerose

SANOI GENZYME
Empowering Life

sanofi-aventis (schweiz) ag
3, route de Marthausy
1214 Vernier
www.sanofigenzyme.ch

Februar 2019
Nächste Kampagne «Seltene Krankheiten»

AUCH SCHWER KRANKE KINDER HABEN EIN RECHT AUF SCHULISCHE INTEGRATION

Marion Heidelberger ist Lehrerin für integrative Förderung und Vizepräsidentin des Dachverbandes Lehrerinnen und Lehrer Schweiz (LCH). Die Pädagogin verfügt über fast 30 Jahre Unterrichtserfahrung und ist nicht nur als Lehrkraft mit der Thematik «Integration» täglich konfrontiert, sondern auch als Mutter zweier «verhaltens-origineller» Söhne.



Marion Heidelberger
Lehrerin für integrative
Förderung und Vizepräsi-
dentin des Dachverban-
des Lehrerinnen und Lehrer
Schweiz (LCH)

Die öffentlichen Schulen in der Schweiz gelten als «integrativ». Alle Schulkinder – ob gesund, krank oder mit einem Handicap – sollen die Regelklasse besuchen. Wie sieht die Integration in der Praxis aus?
Marion Heidelberger: «Im Grundsatz hat jedes Kind ein Recht auf die Regelklasse. Ein Patentrezept, wie diese schulische Integration im Schulalltag aussieht und schlussendlich glückt, gibt es nicht. Jedes Kind ist ein Einzelfall und braucht eine individuelle Lösung.»

Kein Patentrezept – aber gibt es entscheidende Grundvoraussetzungen, damit die Integration eines kranken Kindes möglich wird? «Enorm wichtig ist ein «runder Tisch». Damit meine ich die Zusammenarbeit aller involvierten Parteien: Schulleitung, Lehrpersonen, Eltern, Ärzte, Betreuerinnen und therapeutischen Fachpersonen. Alle Beteiligten müssen direkt miteinander kommunizieren, um alles zu organisieren und zu klären. Was ist wie möglich und wer ist dafür verantwortlich?»

Gibt es Ihrer Meinung nach Fälle, die nicht integrierbar sind? «Kognitive Schwächen sind heute kein Grund mehr, um ein Kind nicht zu integrieren. Verschiedene Lerntempi und differenzierender Unterricht sind heute in der Regelklasse Alltag. Schwieriger wird es, wenn kranke Kinder während des Unterrichts medizinische Betreuung oder spezielles Equipment brauchen. Lehr-

personen haben keine medizinische Ausbildung, Schulhäuser sind platzmässig oft sehr begrenzt. In diesen Fällen stösst Integration an Grenzen. Es ist darum wichtig – wie anfangs erwähnt – Verantwortlichkeiten zu klären. Wer kann dem Kind die Medikamente verabreichen, den Katheter wechseln? Die Lehrperson ist dafür nicht zuständig, aber vielleicht findet sich am «runden Tisch» eine Lösung.»

Eltern eines kranken Kindes haben oft das Gefühl, dass die Integration ihrer Tochter oder ihres Sohnes nur vom «Goodwill» der einzelnen Lehrperson abhängt. Was meinen Sie dazu? «Ich denke, es ist wichtig Erwartungen zu klären. Was kann eine Lehrperson für mein Kind tun? Was sind die Pflichten der Lehrkraft und was sind meine Erwartungen? Eine Lehrerin oder ein Lehrer kann oft nicht alle Erwartungen der Eltern erfüllen. Das hat nichts mit «Goodwill» zu tun. Lehrpersonen bereiten Unterricht sorgfältig vor und möchten diesen möglichst störungsfrei durchführen und alle Kinder fördern, das ist sehr aufwändig. Mit der Integration eines Kindes mit speziellen Bedürfnissen, muss sich der Pädagoge oder die Pädagogin von diesen Zielen lösen. Das kann für einige eine schwierige Situation sein. Doch schlussendlich geht es um die «innere» Haltung der Lehrperson; die grundsätzliche Neugier, die Vision, die Freude an der Herausforderung – und von diesen Werten hängt ein



**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



SAFETY FOR YOUR PRODUCTS



KARRIERE

MIT ZUKUNFTSPERSPEKTIVE

Wir freuen uns, Sie in einem innovativen und
international tätigen Unternehmen in Fehraltorf
begrüssen zu dürfen.

www.fruh.ch

«Sich als Eltern einen Machtkampf mit einer Schule zu liefern, macht keinen Sinn. Es ist David gegen Goliath.»

MARION HEIDELBERGER

grosser Teil einer erfolgreichen Integration ab.»

«Sich als Eltern einen Machtkampf mit einer Schule zu liefern, macht keinen Sinn. Es ist David gegen Goliath.»

In Jonas' Fall gibt es keine Diagnose, keinen medizinischen Leitfaden für Lehrpersonen, keine Erfahrungswerte im Umgang mit der Krankheit und betroffenen Kindern. Was empfehlen Sie in einer solchen Situation? «Eine Diagnose gibt das Gefühl, man wisse, wo man steht und was man machen muss. Ohne Diagnose fällt diese «Sicherheit» weg und macht Platz für Selbstzweifel: Mache ich als Pädagogin überhaupt das Richtige? Der Lehrperson empfehle ich, sich auf keinen Fall zu isolieren, sondern sich auf die Situation einzulassen und mit Kinderärzten, Heilpädagoginnen, Therapeuten zusammen zu arbeiten. Das gibt wertvolle Inputs für die geeignete Förderung und entlastet. Keine Diagnose schafft aber auch hier Unsicherheit. Denn Förderstunden und das Ausmass der Unterstützung sind oft an eine Diagnose gekoppelt und damit an eine Kasse, welche diese Leistungen bezahlt. Ohne Diagnose bleibt unklar, was an Fördermitteln überhaupt zur Verfügung steht.»

«Wir brauchen nun eine Diagnose», forderte der Schulleiter in Jonas Schule unverblümt. Wie sollen betroffene Eltern auf eine solche Forderung reagieren? «Es gibt gute Schulleitungen und weniger gute. Zentral sind sie immer. Es ist die Schulleitung, die Unterstützungs-massnahmen organisieren und Lehrpersonen unterstützen muss. Die

Forderung nach einer Diagnose ist unangebracht und stellt die Vermutung in den Raum, dass vielleicht ja gar keine Krankheit vorliege. Eine suboptimale Basis für eine gute Zusammenarbeit. Ist der Kontakt zur Schulleitung gestört und die Zusammenarbeit nicht möglich, steht man als Eltern auf verlorenem Posten, weil man ja keine Zeit und Energie für Streitigkeiten hat.

Wenn Jonas zu schwach ist, um die Schule zu besuchen, ist er oft während Wochen Zuhause. Seine Mutter übernimmt in dieser Zeit viele Aufgaben der Lehrperson. Ist dies die gängige Norm in einer solchen Situation? «Die Mutter, die als Lehrkraft agiert, ist keine Lösung. Denn ein Kind soll nicht von den Eltern beschult werden. Es hat Anspruch auf Unterricht, dafür ist die Schulgemeinde verantwortlich. Es ist klar, dass die Schulleitung nicht ungefragt eine private Betreuungsversion offeriert. Wenn dies aber die einzige mögliche Option ist, um einem kranken Kind regelmässigen Unterricht zu ermöglichen, muss die Schulgemeinde diese Möglichkeit schaffen und den Einzelunterricht bezahlen.»

Die Integration eines Kinders ist für alle Beteiligten mit Mehraufwand verbunden. Was sind die Chancen und positiven Aspekte, die dadurch geschaffen werden? «Die Schule soll ein Abbild der Gesellschaft sein. Dies ist eine Vision – mit der Integration von schwachen oder kranken Kindern kommen wir ihr einen Schritt näher. Die Kinder lernen durch die Integration den Umgang mit Vielfalt, somit Toleranz und Empathie. Diversität ist Alltag. Perfekt ist niemand. Alle haben

Stärken und Schwächen. Der Umgang damit wird enttabuisiert. Der Klassenkamerad im Rollstuhl oder die chronisch kranke Freundin: Für die Kinder wird dadurch «Anders-sein» ganz normal.»

Jonas und seine Eltern fühlen sich in der momentanen Schulsituation wohl. An wen können sich betroffene Eltern wenden, wenn Integration nicht klappt? «Je nach Kanton ist das Schulwesen anders organisiert. Erste Anlaufstelle ist sicher immer das Gespräch mit den beteiligten Lehrpersonen, danach die Schulleitung oder die zuständige Behörde. Die nächste Instanz ist die Bildungsdirektion, welche über einen Rechtsdienst verfügt, der bei Bedarf konsultiert werden kann. Eltern sollen sich aber immer überlegen, ob sich der Kampf gegen eine Schule wirklich lohnt. Die Schule wechseln oder gar ein Umzug sind mögliche Lösungsansätze, aber meistens führt eine offene Kommunikation zum Ziel.»

INTERVIEW: CHRISTA WÜTHRICH

MILENA UND JULIAN – WIE ZWEI KRUMME BÄUME, DIE VIELE FRÜCHTE TRAGEN

Bei Angelika und Mirco hat das Schicksal gleich zweimal zugeschlagen: Ihre Kinder Milena und Julian leiden beide an der Merosin-Negative Kongenitale Muskeldystrophie. Dass es gleich beide Kinder trifft, sei so selten «wie ein Sechser im Lotto», sagt Mirco. Den Mut hat die Familie trotzdem nicht verloren.



«Sie stehen sich ja in nichts nach», sagt Mirco und schüttelt leicht den Kopf. Im Kinderzimmer in Igis (GR) gehts rund. Julian und Milena haben gerade nur Unsinn im Kopf – obs an den sommerlichen Temperaturen liegt, die sie etwas übermütig stimmen? Papa Mirco weist die Geschwister kurz zurecht. «Diesbezüglich unterscheiden sie sich ja gar nicht von <normalen> Kindern», sagt Mama Angelika.

Ausser, dass sowohl der vierjährige Julian als auch die sechs Jahre alte Milena im Rollstuhl sitzen, sieht man den Kindern nicht an, dass sie eigentlich schwer krank sind.

«Seit wenigen Wochen hat Julian einen elektrischen Rollstuhl. Und er beherrscht ihn bereits ausgezeichnet», erzählt Angelika. Und wie aufs Stichwort kommt Julian aus dem Zimmer gefahren. Im Schlepptau – natürlich – Milena. Es ist für die beiden ein Heidenspass, wenn der Kleine seine Schwester, die in einem <normalen> Rollstuhl sitzt, hinter sich herziehen kann.

Julian manövriert den über 80 Kilo schweren Rollstuhl um die Kurve. Dann zeigt er voller Stolz, was das gelbe Gefährt alles kann – er fährt den Sitz nach oben, zeigt den Hebel, mit dem man die Geschwindigkeit regulieren kann, und stellt zur Probe die Lichter ein. Der kleine, feingliedrige Junge strahlt übers ganze Gesicht.

Vor wenigen Monaten war das nicht der Fall. Da lag Julian auf der Kinderintensivstation im Kantonsspital Graubünden in Chur. «Julian hatte eine schwere Lungenentzündung und es ging ihm so schlecht, dass er beatmet werden musste. Er wurde sogar für einige Tage ins Koma versetzt», erzählt Angelika. Schleim

setzte sich auf seiner Lunge fest und erschwerte ihm das Atmen. Gerade Infekte sind für beide Kinder etwas vom Gefährlichsten. Aber der Reihe nach.

Herbst 2011, Angelika erwartete ihr erstes Kind, ein Mädchen. Der errechnete Geburtstermin ist für April 2012 vorgesehen. «Eines Tages spürte ich kaum mehr Kindsbewegungen», blickt sie zurück. Nach einigen Untersuchungen bei ihrem Gynäkologen wurde Angelika zur Kontrolle ins Spital überwiesen. «Dort stellte man eine Unterversorgung der Plazenta fest.» Die werdende Mutter bekam Medikamente und wurde nach kurzer Zeit wieder entlassen.

Im Februar 2012, zwei Monate vor dem Geburtstermin, spürte Angelika ihr Ungeborenes wieder nicht. Wieder fuhr Mirco seine Frau ins Spital, wo sie bleiben musste. «Liegen und schonen waren angesagt», erzählt Mirco. «Angelika war zur Sicherheit die ganze Zeit hindurch am Wehenschreiber angeschlossen, was sich zum Lebensretter unserer Tochter erwies.» Denn auf einmal war die Herzfrequenz des Babys so tief, dass die Ärzte sofort einen Notkaiserschnitt machen mussten, um das Ungeborene zu retten.

Am 7. Februar 2012 erblickte Milena im Frauenspital Fontana in Chur das Licht der Welt, zwei Monate zu früh. «Sie wog gerade einmal 1350 Gramm», sagt Angelika. «Aber immerhin, sie atmete selbstständig.» Milena zeigte schon damals, dass sie eine Kämpferin ist. Mirco und Angelika mussten sich gleich nach der Geburt von ihrem Töchterchen trennen, denn das Baby wurde auf die Kinderintensivstation ins Kantonsspital Graubünden überführt, wo es vier Wochen im Brutkasten lag. «Milena musste um ihr Überleben kämpfen – und schaffte es», blickt Mirco zurück. «Sie ist ein zähes Mädchen», ergänzt Angelika.

Nach rund einem Monat durfte die junge Familie nach Hause. Doch dort war irgendwie alles anders. Milena entwickelte sich anders als Kinder ihres Alters. «Sie ass nicht, konnte nicht sitzen und drehte sich auch nicht. Alle üblichen altersgerechten Fortschritte blieben aus», erzählt Angelika. «Aber die Ärzte beruhigten uns. Das sei normal, weil Milena ja eine Frühgeburt gewesen sei, darum würde jetzt alles etwas länger dauern.» Die jungen Eltern schenkten den Ärzten Vertrauen und hofften, dass sich Milenas Zustand von alleine normalisieren würde.

«Zuerst kam die Wut und dann die Enttäuschung. Erst später folgte die Erleichterung darüber, weil wir endlich wussten, was mit Milena los ist.»

MIRCO, VATER VON MILENA UND JULIAN

Das Gefühl von Mirco und Angelika sagte ihnen aber je länger je mehr etwas anderes, sie vermuteten, dass etwas mit ihrer Tochter nicht stimmte. «Milena konnte viel weniger als Kinder ihres Alters. Das konnte nicht nur diesen zwei Monaten geschuldet sein», sagt Mirco. «Zudem war sie besonders in ihrer Muskulatur sehr schwach.» Doch die Bedenken des Paares wurden nicht wirklich ernst genommen. Immer wieder hiess es, dass dies mit der Frühgeburt zusammenhänge und sich alles normalisieren werde...

Inzwischen war es Februar 2014 und Angelika erneut schwanger. Bei Milena stellte sich immer noch keine Normalität ein. So konnte sie auch mit bald zwei Jahren noch nicht gehen. Die Zwei-Jahres-Kontrolle bei der Kinderärztin stand bevor – und Angelika und Mircos Bedenken fanden endlich Gehör. Milena wurde zu Abklärungen ins Kantonsspital überwiesen. «Frau Ataia, damals noch Ärztin im Kantonsspital, sah sofort, dass Milena jegliche Körperspannung fehlte, sie war wie ein <Flopi>. Die Ärztin erkannte den Ernst der Lage und schlug sofort Alarm», erinnert sich Mirco. Sofort wurden ein Hirn-MRI sowie weitere Untersuchungen angeordnet.

Zum einen waren Angelika und Mirco erleichtert, dass ihre Bedenken endlich ernst genommen wurden und Milena untersucht wurde, zum anderen machte sich aber auch grosse Angst breit. Denn das zweite Kind des Paares sollte in wenigen Wochen zur Welt kommen. Was, wenn es sich um eine Erbkrankheit handelte?

Milenas Diagnose stand nach etlichen Untersuchungen fest: Sie leidet an Merosin-Negative Kongenitale Muskeldystrophie. Das Mädchen baut weniger Muskeln als «normale» Kinder auf, ihr Körper produziert zu wenig Eiweiss. Das erklärt, warum Milena weder gehen, noch sich drehen und sitzen konnte. Ihre Muskulatur war dafür viel zu schwach. «Für uns brach eine Welt zusammen», sagt Mirco. «Zuerst kam die Wut und dann die Enttäuschung. Erst später folgte die Erleichterung darüber, weil wir endlich wussten, was mit Milena los ist.» Doch zu alledem kam noch die Angst um das Ungeborene hinzu.

Die Ärzte waren zuversichtlich. Auch wenn es sich bei Merosin-Negative Kongenitale Muskeldystrophie um einen Gendefekt handelt, meinten sie, dass Julian mit grösster Wahrscheinlichkeit nicht darunter leiden werde. Milenas Krankheit sei ja schon sehr selten, quasi, wie ein «Sechser im Lotto», sagt Mirco.

«Zudem hiess es, dass die Krankheit bei Buben weniger auftreten würde als bei Mädchen», fügt Angelika hinzu.

Am 6. März 2014 kam Julian zur Welt. Das Glück währte nicht lange, auch er musste kurz nach der Geburt auf die Kinderintensivstation verlegt werden, weil er Mühe mit der Sauerstoffsättigung hatte. «Ich sah Julian sofort an, dass er unter derselben Krankheit wie Milena leidet», sagt Angelika. «Ihm fehlte bei der Geburt jegliche Körperspannung.» Und Angelika sollte recht behalten. Auch bei Julian wurde Merosin-Negative Kongenitale Muskeldystrophie diagnostiziert.

Die ersten Wochen waren eine Achterbahn der Gefühle, Mirco und Angelika gingen durch die Hölle und hielten sich mit Galgenhumor über Wasser. «Wir hätten besser Lotto gespielt», sagt Mirco heute. Sie lachen beide. Wut, Enttäuschung und Trauer wechselten sich ab. Doch das junge Paar fasste wieder Mut, packte das Schicksal an den Hörnern und schöpfte neue Hoffnung.

Obwohl die beiden Kinder an der gleichen Krankheit leiden, verläuft sie bei jedem anders. Julian ist beispielsweise sehr viel anfälliger auf Infekte und hat schneller eine Lungenentzündung, hingegen spricht er besser als seine Schwester. Auch hat er viel mehr Mühe mit der Nahrungsaufnahme. Und weil sein Gewicht seit über einem Jahr bei rund 13 Kilogramm stagnierte, bekam er im Februar 2018 eine dauerhafte Magensonde, eine sogenannte PEG-Sonde gelegt. «Dadurch bekommt er über Nacht die nötige Kalorienzufuhr», sagt Angelika.

Auch bei Milena ist das Gewicht ein grosses Thema, doch sie isst etwas besser als ihr Bruder. Sie wiegt heute etwa 16 Kilogramm. Gehen können beide nicht. «Die Krankheit ist wie eine Blackbox. Wir wissen nicht, was noch alles auf uns zukommt», sagt Mirco. «Wichtig ist, dass sie so viel Muskelmasse wie möglich bis zum Ende der Pubertät aufbauen können. Denn danach baut sich nichts mehr auf.»

Zum Alltag der Kinder gehören verschiedene Therapien wie Physio-, Hippo- und Atemtherapie sowie Frühförderung. Zudem kommen immer wieder Untersuchungen in der Universitätsklinik in Basel und im Kantonsspital Graubünden dazu. Und natürlich bei ihrer Kinderärztin Iris Ataia-Bühler, die seit Sommer 2017 eine eigene Praxis in Chur führt und dort Milena und Julian betreut.



Apropos Sommer 2017: Seit August besucht Milena den regulären Kindergarten in Igis. «Und sie ist voll integriert», sagt Angelika. «Alle, die Kindergärtnerin, Schulleitung und Gspänlis ziehen am gleichen Strick, was uns sehr glücklich macht.» So kommt der Physiotherapeut eigens in die Kindi-Turnstunde und führt dort mit Milena seine Therapie durch. «Ich bin in der Gruppe Räupli», sagt Milena stolz, «nächstes Jahr werde ich dann zum Schmetterling.» Das Mädchen strahlt übers ganze Gesicht und erzählt von ihren Freundinnen im Kindi und wie gerne sie diesen besucht.

Die letzten Jahre haben viel von Mirco und Angelika abverlangt. Viel Zeit hatten die beiden nicht für sich, geschweige denn zum Kraft tanken. «Wir geben uns gegenseitig Kraft und ziehen am selben Strick», sagt Mirco. «Aber wir mussten lernen, auf uns zu achten und uns Auszeiten zu nehmen.» So dürfen Milena und Julian nun einmal im Monat ins Kinderheim Therapieion in der Nachbargemeinde Zizers. Ein Heim, das sich um behinderte Kinder kümmert. «Sie werden dort von Freitagabend bis Sonntagmittag betreut und es gefällt ihnen sehr gut», sagt Angelika.

Was die Zukunft bringt, weiss die Familie nicht. «Wir versuchen im Hier und Jetzt zu leben und schöpfen vor allem aus den schönen Momenten Kraft. Das ist unser Geheimnis»,

sagt Mirco. «Wir haben gelernt, das Positive aus den Behinderungen der Kinder zu sehen.» Und sollte wieder einmal alles zu viel werden, dann halten sich Angelika und Mirco an folgenden Vers: «Ein behindertes Kind ist wie ein krummer Baum – du kannst ihn nicht gerade biegen, aber du kannst ihm helfen, Früchte zu tragen.» Und davon haben Milena und Julian ganz viele.

TEXT: DENISE ERNI
FOTOS: MARTINA KAMMER



KRANKHEIT

Die Merosin-Negative Kongenitale Muskeldystrophie ist Gen-Erkrankung, bei dem 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 «Blackbox». 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

ICH BEWUNDERE DIE ELTERN SEHR, WIE SIE MIT DEM SCHICKSAL IHRER KINDER UMGEHEN

Als Oberärztin im Kantonsspital in Chur hat Iris Ataia-Bühler die damals zweijährige Milena kennengelernt. Die Kinderärztin hat sofort bemerkt, dass etwas mit dem Mädchen nicht stimmte. Dass auch Julian an derselben Krankheit, der Merosin-Negativen Kongenitalen Muskeldystrophie leidet, machte Ataia-Bühler sehr betroffen. Heute betreut die Kinderärztin Milena und Julian in ihrer eigenen Praxis.



Dr. med. Iris Ataia-Bühler
Kinderärztin, Kinder- und
Jugendpraxis Tittwiesen

Frau Ataia-Bühler, erinnern Sie sich an den Moment, an dem Sie Milena zum ersten Mal gesehen haben? Iris Ataia-Bühler: Ja, ich kann mich sehr gut daran erinnern. Da Milena ein ehemalig früh geborenes Mädchen war, kam sie mit knapp zwei Jahren zu einer routinemässigen Entwicklungskontrolle zu mir. Ich habe zu diesem Zeitpunkt noch in der Kinderklinik des Kantonsspitals Graubünden in Chur gearbeitet. Es war eindrücklich zu sehen, wie Milena kognitiv und feinmotorisch altersentsprechend entwickelt war, grobmotorisch aber aufgrund der fehlenden Kraft deutlich in der Entwicklung zurück lag. So konnte sie nicht kriechen, nicht frei sitzen und natürlich weder stehen noch gehen.

War Ihnen sofort klar, dass etwas mit dem Mädchen nicht «normal» war? Ja, zu diesem Zeitpunkt war es offensichtlich, dass etwas mit Milena nicht stimmen konnte.

Haben Sie gleich an die Krankheit Merosin-Negative Kongenitale Muskeldystrophie gedacht? Milena hatte zu wenig Kraft. Als Ursache dafür kamen für uns als Ärzte verschiedene Erkrankungen infrage, vor allem Erkrankungen der Muskeln und Nerven, und wir haben vor Erhalt der Abklärungsergebnisse auch Krankheiten aus der Gruppe der kongenitalen Muskeldystrophien in Betracht gezogen. Nach verschiedenen Abklärungen

wurde dann leider die Diagnose der Merosin-Negativen Kongenitalen Muskeldystrophie gestellt.

Wie oft haben Sie als Ärztin in Ihrer Laufbahn diese Krankheit schon behandelt? Zu meiner Zeit als Oberärztin im Kantonsspital in Chur waren bei uns keine anderen Kinder mit dieser Erkrankung in Behandlung. Soviel mir bekannt ist, sind Milena und Julian auch die einzigen Kinder im Kanton Graubünden, die von der Merosin-Negativen Kongenitalen Muskeldystrophie betroffen sind. Die Krankheit als solches war mir aber schon bekannt.

Als bei Milena die Diagnose gestellt wurde, war ihre Mutter Angelika hochschwanger mit Julian. Die Ärzte beruhigten die Eltern, dass sie keine Angst zu haben bräuchten, weil die Krankheit so selten wie ein «Sechser im Lotto» sei. Was ging Ihnen durch den Kopf, als Sie erfahren haben, dass auch Julian unter derselben Krankheit leidet? Ich war betroffen. Julian wurde nach der Geburt gleich auf die Kinderklinik verlegt, weil er Probleme mit dem Atmen und Trinken hatte. Beim Morgenrapport in der Kinderklinik wurde damals der Fall diskutiert, es lag aber noch kein Befund vor. Neugeborene haben immer wieder einmal Schwierigkeiten mit dem Trinken. In diesem besonderen Fall mit Julian beschlich uns aber ein ungutes Gefühl, das sich dann leider auch bestätigt hat.

«Die Eltern kümmern sich vorbildlich und mit riesigem Einsatz um Milena und Julian, gleichzeitig sind sie aufgestellt und lassen den Kopf nie hängen.»

DR. MED. IRIS ATAIA-BÜHLER

Milena und Julian haben zwar dieselbe Krankheit, aber der Verlauf ist nicht identisch. Milena scheint etwas stabiler zu sein als Julian. Der Junge ist viel anfälliger auf Infekte, er hat auch mehr Probleme mit dem Essen und muss deshalb über eine Magensonde ernährt werden. Wo ist Julian stabiler, beziehungsweise besser dran als Milena? Julian spricht besser und deutlicher als Milena und braucht deshalb keine Logopädie. Ausserdem ist er ein kleiner Charmeur und macht die fehlende Kraft mit seinem Charme wett. Die Konstitution und die Gesamtsituation von Milena sind aber tatsächlich etwas besser.

Warum sind gerade Infekte so gefährlich für die Kinder? Julian lag gerade im Frühling wieder auf der Kinderintensivstation und musste beatmet werden. Der Grund war eine Lungenentzündung. Bei Milena und Julian ist die Atemmuskulatur ebenfalls sehr schwach, sodass sie bei banalen Luftweginfekten zu wenig Kraft haben, um den Schleim auszuhusten. So kommt es immer wieder zu schweren, bakteriellen Lungenentzündungen und vor allem Julian braucht dann oft Sauerstoff und auch eine Atemunterstützung auf der Intensivstation im Kantonsspital in Chur.

Dann läuten bei Ihnen immer die Alarmglocken, wenn es heisst, dass Milena oder Julian einen Schnupfen eingefangen haben? Ja, das ist so. Wir geben den Kindern, vor allem Julian, schon bei einer banalen Erkältung sehr grosszügig Antibiotika, da wir wissen, wie schnell sich sein Zustand verschlechtern kann. Die Eltern haben Sauerstoff und ein Überwachungsgerät zu

Hause und können den Zustand ihrer Kinder sehr gut einschätzen. Wenn die Mutter anruft und sagt, jetzt geht es nicht mehr gut, dann wissen wir, dass wir die Kinder sofort anschauen müssen.

Mirco, der Papa von Milena und Julian sagt, die Krankheit sei wie eine «Blackbox»: Wie ist es für Sie als ihre behandelnde Kinderärztin? Tatsächlich lässt sich vieles bei dieser Krankheit nicht voraussagen und man muss auf die verschiedenen Situationen vorbereitet sein. Das macht auch eine Prognose nicht einfach.

Gibt es Hoffnung auf ein Medikament, das die Kinder beispielsweise beim Muskelaufbau stärken kann? So, dass sie die Möglichkeit haben, bis Ende der Pubertät so viele Muskeln wie möglich aufzubauen? Im Moment gibt es kein etabliertes Medikament. Es laufen aber Forschungsprojekte und wir alle hoffen, dass daraus etwas Positives resultieren wird.

Weiss man, was medizinisch noch alles auf die Familie zukommen wird? Natürlich gibt es Erfahrungen, welche Probleme bei Kindern mit Muskelerkrankungen auftreten können. Daraus aber eine Prognose für Milena und Julian abzuleiten, wäre nicht richtig. Jeder Fall und jede Entwicklung muss individuell betrachtet und beurteilt werden. Wie wir schon bei Milena und Julian sehen, kann die Krankheit sehr unterschiedlich verlaufen.

Werden Milena und Julian je einmal gehen können? Es gibt Beschreibungen von Patienten, die

von der Muskeldystrophie betroffen sind und das Gehen für kurze Strecken erlernen konnten. Im Moment gehe ich aber eher nicht davon aus, dass Milena und Julian das Laufen selbstständig und ohne Hilfsmittel beherrschen werden.

Welche Therapien sind für Milena und Julian im Moment unerlässlich? Die Kinder gehen beide regelmässig in die Physiotherapie. Einerseits, um die Kraft zu trainieren, andererseits, um die Gelenke durchzubewegen und zu dehnen, um Gelenkversteifungen entgegenzuwirken. Julian inhaliert auch regelmässig, macht Atemphysiotherapie und Atemübungen zu Hause. Milena inhaliert bei Atemwegsinfekten. Diese Therapien verbessern die Situation der beiden natürlich deutlich.

Wie kommt die Familie mit diesem Schicksal zurecht? Ich bewundere die Eltern sehr, wie sie mit dem Schicksal ihrer Kinder umgehen. Sie kümmern sich vorbildlich und mit riesigem Einsatz um Milena und Julian, gleichzeitig sind sie aufgestellt und lassen nie den Kopf hängen. Die Eltern ermöglichen damit ihren Kindern nicht nur, mit der bestmöglichen medizinischen Pflege und Betreuung aufzuwachsen, sondern auch unbeschwerte Momente in einer intakten und fröhlichen Familie erleben zu dürfen. Wenn Milena und Julian in die Sprechstunde kommen, merkt man, dass es ihnen gut geht.

INTERVIEW: DENISE ERNI

UNSERE ANDRINA IST EINZIGARTIG. SIE IST EINZIGARTIG ANDERS.

Andrina leidet unter einer 10p13pter-Deletion. Der Siebenjährigen fehlt ein Teil eines Chromosoms, was Entwicklungsstörungen und gesundheitliche Probleme verursacht. Bis Katharina und Benno wussten, was ihrer Tochter fehlt, vergingen 15 Monate. Was die Zukunft bringen wird, weiss die Familie nicht. Die Eltern freuen sich über jeden Fortschritt, den Andrina macht.



Die Türe des Einfamilienhauses in Altstätten (SG) öffnet sich langsam, dahinter lugt ein kleines Mädchen hervor und strahlt übers ganze Gesicht. Andrina heisst der Lockenkopf. Die Siebenjährige gibt aufgeregt einige Laute von sich und gestikuliert mit ihren Händen. Ihre Eltern, Katharina und Benno, sprechen mit ihrer Tochter – mit Worten und in Gebärden. Andrina mustert den Besuch ganz genau, denn ursprünglich hat sie jemand anderen erwartet. Enttäuscht ist sie deswegen nicht, ganz im Gegenteil: Sie hat keine Berührungsängste, streicht mir übers Haar. Andrina erobert mein Herz in Sekundenschnelle.

«Andrina ist ein absolutes Wunschkind und die Schwangerschaft verlief problemlos», erzählt Katharina. Zwar sah man schon früh beim Ultraschalluntersuchung, dass das Ungeborene in Katharinas Bauch «nur» eine Niere hat, doch dieser Umstand machte weder Katharinas Gynäkologin, noch den werdenden Eltern Angst. «Es gibt ja viele Kinder, die mit bloss einer Niere geboren werden. Darum machten wir uns auch keine Sorgen», erinnert sich Benno.

Sechs Wochen vor dem errechneten Geburtstermin, am 20. Mai 2011, verlor Katharina Fruchtwasser. Benno brachte seine Frau ins rund 30 Kilometer entfernte Regionalspital nach Grabs. Dort rieten die Ärzte den Eltern, in der Frauenklinik in St. Gallen zu gebären, da das Kind weniger als zwei Kilogramm schwer sei und daher nach der Geburt sowieso nach St. Gallen hätte verlegt werden müssen. «Etwa um halb sechs Uhr morgens trafen wir dort ein», erinnert sich Katharina. In der Frauenklinik wurde die werdende Mutter erneut untersucht: «Die behandelnde Ärztin meinte dann relativ schnell, dass wir mit einer genetischen Störung rechnen müssten, weil unser Kind viel

zu klein sei und es auch eine fehlende Niere habe.» Mit solch einer Aussage hatte das Paar nicht gerechnet – und hören wollte es diese Worte erst recht nicht.

Die nächsten Stunden waren ein Auf und Ab der Gefühle – und ein Warten auf das Kind. Weil Katharina immer mehr Fruchtwasser verlor, wäre es wichtig gewesen, dass die Wehen eingesetzt hätten. Weil dies aber nach 24 Stunden noch immer nicht der Fall war, wurde die Geburt mithilfe von Wehenmitteln eingeleitet. Der Muttermund öffnete sich aber nur langsam und abends um 20 Uhr entschieden die Ärzte, das Baby durch einen Notkaiserschnitt auf die Welt zu holen. Am 21. Mai 2011 um 21.28 Uhr wurde Andrina geboren.

Katharina und Benno konnten nur einen kurzen Blick auf ihr kleines Mädchen werfen, danach wurde es sofort auf die Intensivstation des Kinderspitals St. Gallen überführt. «Der Kinderarzt stand schon mit der Isolette im Operationssaal bereit», sagt Benno. Andrina war für ihr Geburtsalter nicht nur viel zu klein, sie war auch viel zu leicht und brauchte Sauerstoff, zudem bekam sie auch eine Magensonde. «Der Neurologe diagnostizierte gleich nach der Geburt leichte neurologische Auffälligkeiten, Andrinas Bewegungen waren ganz fahrig», sagt Katharina heute.

Katharina war nach der Geburt froh, als sie auf dem Zimmer etwas Ruhe fand. Und Benno? «Ich war froh, als ich gegen Mitternacht endlich etwas essen konnte. Ich hatte den ganzen Tag über solchen Hunger», erinnert er sich und lacht. «Wir hatten vollstes Vertrauen, dass Andrina auf der Intensivstation gut aufgehoben ist», sagt Katharina.

Am nächsten Tag fuhren die Eltern direkt zu ihrem Neugeborenen, das mit Kabeln verbunden im Wärmebettchen auf der Kinderintensivstation lag. Das Bettchen war umringt von Maschinen, die Puls, Sauerstoff und Atmung massen und sofort Alarm schlugen, wenn etwas nicht stimmte.

In den Folgetagen kam immer mehr zum Vorschein, was an Andrina alles «anders» war: So waren ihre Ohren zu klein und zu tief angesetzt, sie war schwerhörig, ihre Augen lagen zu weit auseinander und die Augäpfel waren zu gross, zudem schielte sie stark. Weiter war ihre Nase sehr klein und ein Nasenloch war verschlossen. Andrinas Gaumen lag zu hoch und ihr Kinn war ebenfalls zu klein und zu spitzig. Ihr Brustkorb war «glockenförmig»,

«Wenn Andrina kleine Fortschritte macht, freuen wir uns wie verrückt. Als sie zum Beispiel selbstständig vom Stehen absitzen konnte, hätten wir Luftsprünge machen können.»

KATHARINA, MUTTER VON ANDRINA

sie hatte Knicksenkfüsse und die beiden vierten Zehen waren verkrümmt. Dazu kam die Einzelniere, welche einen Reflux von der Blase in die Niere verursachte. Dieser Umstand führte später zu mehreren Nierenentzündungen.

Als Andrina zweieinhalb Jahre alt war, wurde das verschlossene Nasenloch operativ geöffnet, und mit vier Jahren konnte der Reflux operiert werden.

In den Wochen nach der Geburt funktionierten Katharina und Benno, die Situation liess es gar nicht erst zu, dass sie verzweifelten und mit dem Schicksal zu hadern begannen. Morgens um 8 Uhr war Katharina im Spital, abends um 20 Uhr wieder Daheim. Benno ging unter der Woche seiner Arbeit als Lehrer nach. «Die Ärzte im Spital vermuteten zuerst, dass Andrina unter dem Charge-Syndrom leide», erzählt Katharina. «Sie hatte aber nicht genügend Merkmale für eine eindeutige Diagnose. Also schloss man diese Krankheit wieder aus.» Und so wussten die Eltern anfangs nicht, an welcher Krankheit ihre Tochter leidet. Doch das stand für Benno und Katharina auch nicht im Vordergrund. Im Vordergrund stand für sie die Entlassung aus dem Spital. «Wir konnten die Symptome bekämpfen und wussten, wie wir damit umzugehen hatten, alles andere war zunächst zweitrangig», sagt Katharina. «Wir wollten endlich Heim!»

«Sechs Wochen nach der Geburt war es so weit: Am 29. Juni 2011 durften wir nach Hause», sagt Benno. Das Leben richtet sich seither – seit sieben Jahren – nach einem straffen Wochenplan. Denn Andrina muss neben unzähligen Kontrollen im Kinderspital, Kantonsspital sowie beim Kinderarzt und Pädakustiker und Orthopädisten auch ganz viele Therapien über sich ergehen lassen. Dazu gehörte von Anfang an die Physiotherapie, später kamen noch die Audiopädagogik, Logopädie, Ergotherapie und Einzelförderung in unterstützender Kommunikation hinzu. «Inzwischen sind die Kontrollen etwas weniger geworden», sagt Katharina. Auch weil Andrina seit Sommer 2016 den Kindergarten in der Heilpädagogischen Schule Heerbrugg besucht. Dort sind die Therapiektionen im Kindergartenalltag integriert. Dieser Umstand gibt gerade Katharina etwas mehr Freiraum in ihrem Alltag, die freischaffende Wissenschaftsjournalistin konnte seither auch wieder etwas mehr ihrer Arbeit nachgehen.

Im Frühling 2012, Andrina war zehn Monate alt, waren Katharina und Benno bereit, ihre Tochter genetisch untersuchen zu lassen. Sie wollten

endlich Klarheit darüber, unter welcher Krankheit ihre Tochter litt. Sie wollten eine Diagnose. «Es dauerte einige Monate, bis das Ergebnis da war», erinnert sich Katharina. Und dann kam sie: 10p13pter-Deletion. Andrina fehlt das Endstück des kurzen Arms des Chromosoms 10. «Weltweit sind nur rund 50 Fälle mit einer 10p Deletion bekannt. Bei Andrina befindet sich die Bruchstelle in der Bande 13 des Chromosoms, weshalb man von einer 10p13pter-Deletion spricht», sagt Katharina. («ter» steht für «terminal»). Jemand, der eine Deletion wie Andrina hat, haben Katharina und Benno noch nicht kennengelernt. «Unsere Andrina ist also einzigartig. Sie ist einzigartig anders.» Die Eltern schmunzeln und blicken zu ihrer Tochter. Diese geht gerade durchs Wohnzimmer und strahlt dabei. «Sie hat fast nie schlechte Laune», sagt Katharina.

Andrinas Art trifft einem direkt ins Herz. «Sie hat sehr gerne Menschen um sich», sagt Katharina. «Dann ist sie glücklich.» Klassische Spielsachen, wie sie Mädchen in ihrem Alter haben, würden sie hingegen gar nicht interessieren. «Sie kann aber stundenlang mit Sand spielen oder auch gut eine Stunde aus dem Fenster blicken.» An haptischen Dingen wie Ballonen und Ketten findet sie hingegen Gefallen, damit kann sie sich beschäftigen.

Und sich beschäftigen, das mag sich Andrina Tag und Nacht. Sie braucht sehr wenig Schlaf und wacht nachts mehrmals auf. «Früher war sie stundenlang wach, heute schläft sie immerhin rasch wieder ein», sagt Katharina, «aber unser Tag beginnt sehr früh. Meistens schon um 5 Uhr.» Damit Andrina und auch ihre Eltern zu etwas mehr Schlaf kommen, bekommt sie seit gut einem Jahr Melatonin. Dadurch hat sie eine etwas ruhigere zweite Nachthälfte. «Unser Kaffeekonsum nahm in den letzten Jahren schon sehr stark zu», sagt Katharina und lacht.

Der Humor der Eltern ist bemerkenswert. «Wir haben all diese Situationen immer mit viel Humor gemeistert – und einer Portion Sarkasmus», ergänzt Benno. «Ich habe oft in Therapien gesehen, dass es Familien gibt, denen es noch viel schlechter geht als uns», sagt Katharina. Aber natürlich würden auch sie sich immer wieder einmal nach dem Warum fragen. «Warum wir?» – «Besonders dann, wenn wir wieder eine kurze Nacht hatten», sagt Benno und schmunzelt.

Was in Andrinas Kopf vorgeht, weiss niemand. Durch ihre Krankheit ist sie in ihrer Entwick-



lung sehr verzögert, so krabbelte sie erst mit 18 Monaten und die ersten Schritte an der Hand machte sie erst mit zwei Jahren. «Und es dauerte nochmals 18 Monate, bis sie frei gehen konnte», sagt Benno. Sprechen kann sie nicht, aber Andrina drückt sich über Laute aus und summt Melodien von Liedern. «Als sie zweieinhalb war, fingen wir an, über Piktogramme und mit Gebärden zu kommunizieren. Seit sie fünf ist, drückt sie sich selber mit Gebärden aus, hat aber oft noch Mühe damit, sie richtig auszuführen», sagt Katharina.

«Wenn Andrina kleine Fortschritte macht, freuen wir uns wie verrückt. Als sie zum Beispiel selbstständig vom Stehen absitzen konnte, hätten wir Luftsprünge machen können», sagt Katharina. Oder, wenn sie von alleine eine Schublade öffnet. All das sind Dinge, die für Katharina und Benno riesige Meilensteine sind – und noch viel grössere für Andrina.

Was noch alles auf die Familie zukommt, weiss niemand. «Es ist eine gewisse Unsicherheit da. Wir haben Respekt vor der Zukunft», sagt Katharina. «Die nächsten elf Jahre kann Andrina die Heilpädagogische Schule in Heer-

brugg besuchen, was danach sein wird, beschäftigt die Eltern jetzt schon ein wenig. «Alleine dieser Umstand hat mir vor Augen geführt, dass ich keine Zeit zum Sterben oder krank werden habe», sagt Katharina. «Mein Mädchen braucht mich!»

TEXT: DENISE ERNI
FOTOS: MARTINA KAMMER



KRANKHEIT

Bei der 10p-Deletion fehlt ein Teil eines Chromosoms. Dabei können Entwicklungsstörungen, Lernschwierigkeiten und gesundheitliche Probleme entstehen. Wie ausgeprägt diese Probleme sind, hängt davon ab, wie gross das fehlende Stück ist und an welcher Stelle des Chromosoms es fehlt – kurz: welche Gene davon betroffen sind.

www.10pdeletion.ch

ANDRINA ERHÄLT BEREITS JETZT DIE BESTMÖGLICHE FÖRDERUNG

Philip Julian Broser betreut Andrina seit Juli 2015 am Zentrum für Kinderneurologie, Entwicklung und Rehabilitation, kurz KER-Zentrum des Ostschweizer Kinderspitals. Der Neuropädiater empfiehlt Eltern, ihr Kind bei einer fehlenden Diagnose möglichst frühzeitig genetisch untersuchen zu lassen, er weiss aber, mit welchen Ängsten, dieser Prozess verbunden ist.



Dr. med. Philip Julian Broser
Neuropädiater am Zentrum
für Kinderneurologie, Ent-
wicklung und Rehabilitation
(KER-Zentrum) des Ostschweizer
Kinderspitals in St. Gallen

Herr Broser, Andrina leidet unter einer Deletion im kurzen Arm des Chromosoms 10 (Bande 13). Haben Sie vor Andrina schon einmal Kinder mit dieser Krankheit behandelt?

Philip Julian Broser: Ich hatte bereits vor Andrina Kinder mit Deletion im Chromosom 10 betreut. Bei Andrina wurde zusätzlich zur Standardchromosom-Analyse eine Array-CGH-Analyse durchgeführt. Mit Hilfe dieser Methode kann präzise erfasst werden, welche Gene betroffen sind. Dadurch konnten wir zeigen, dass etwa 100 Gene statt in zweifacher Kopie nur in einfacher Ausführung vorliegen und insbesondere das GATA3-Gen betroffen ist, das für eine Reihe von Symptomen bei Andrina verantwortlich ist. Bei Andrina handelt es sich also um eine seltene Deletion und die Beschreibung von Kindern mit ähnlichen Erkrankungen ist in der Literatur selten.

Bis Andrina 15 Monate alt war, hatte sie keine Diagnose. Wie schwierig ist es Kinder ohne Diagnose zu behandeln? Die Behandlung von Kindern, insbesondere kurz nach der Geburt, gliedert sich in mehrere Zeithorizonte. Akut gilt es erst einmal die Beschwerden, die sich direkt präsentieren zu erkennen und zu behandeln. Dazu ist es meistens nicht notwendig, die Grunderkrankung genau zu kennen, es muss viel mehr direkt auf die Bedürfnisse des Kindes eingegangen werden. Ist eine erste Stabilisierung und Adaptation erreicht, plant man das weitere Vor-

gehen. Dafür ist es hilfreich, aber nicht zwingend notwendig, die zugrunde liegende Erkrankung zu verstehen. Vielmehr kann nach den Bedürfnissen des Kindes geschaut und darauf reagiert werden. Darüber hinaus können mit den klassischen Methoden der Diagnostik wie Labor, Ultraschall etc. Funktionsstörungen im entsprechenden Organsystem erkannt und somit auch therapiert werden. Für eine längerfristige Prognose sowie zu einer differenzierten Langzeittherapie ist dann aber die Diagnose sehr wichtig und diese streben wir daher stets auch an.

Wie wichtig war es für Sie, dass Andrinas Eltern nach gut einem Jahr bereit waren, ihre Tochter genetisch untersuchen zu lassen? Gerade bei Kindern wie Andrina, wo wir ein Fehlbildungssyndrom vermuten, ist die genetische Untersuchung entscheidend, um die weitere Betreuung zu planen. Es können beispielsweise Gene betroffen sein, die relevant für die Funktion der Niere, Hörorgane (GATA3) oder des Immunsystems sind. Werden zum Beispiel Störungen in Genen erkannt, die zu einer Höreinschränkung führen, kann man frühzeitig mit einer Hörgerätversorgung beginnen und so die kommunikativen Fähigkeiten des Kindes fördern. Weiter sind, wie beispielsweise bei Andrina, unter anderem Gene betroffen, welche die Hormonhomöostase des Körpers beeinflussen. Auch hier ist es von Vorteil, dass wir dies frühzeitig wissen, weil wir so spezifische

«Wir beobachten in der Neuropädiatrie häufig, dass eine genetische Untersuchung für viele Eltern einerseits eine Erleichterung, andererseits aber auch eine Belastung ist.»

DR. MED. PHILIP JULIAN BROSER

Tests machen und gegebenenfalls eine Hormonsubstitution durchführen können. Aufgrund dessen empfehlen wir Eltern, die Kinder möglichst früh genetisch testen zu lassen.

Eltern müssen aber bereit für diese Untersuchung sein? Wir beobachten in der Neuropädiatrie häufig, dass eine genetische Untersuchung für viele Eltern einerseits eine Erleichterung, andererseits aber auch eine Belastung ist. Dies ist verständlich, weil es häufig nicht nur das Kind, sondern die Familie mitbetreffen kann. Wir begleiten die Familie intensiv durch diesen Prozess und beziehen auch unsere Kollegen der Humangenetik mit ein, um Fragen, die sich prädiktiv auch für andere Familienmitglieder ergeben, zu beantworten. Die meisten Eltern entscheiden sich dann zur genetischen Abklärung, weil wir ihnen die Vorteile für die weitere Betreuung möglichst differenziert darlegen.

Wie wichtig ist eine Diagnose für die Eltern? Viele Eltern sind bei der Erkrankung ihres Kindes lange auf der Suche nach einer definitiven Diagnose. Da wir wissen, dass wir bei vielen seltenen neurologischen Erkrankungen häufig keine definitive Diagnose abgeben können, ermuntern wir die Eltern, primär nach dem Wohl des Kindes und auf die aktuellen Bedürfnisse zu schauen und nur sekundär nach der definitiven Diagnose. Kann die definitive Diagnose gestellt werden, führt dies aber häufig zu einer Erleichterung bei den Eltern.

Andrina ist mit ihrer 10p13pter-Deletion «einzigartig anders». Wie schwierig macht das ihre Behandlung? Wir richten viele therapeuti-

sche Ansätze nicht primär an der Diagnose, sondern an den Bedürfnissen des Kindes aus. Wir können, basierend auf der genetischen Zuordnung aber die betroffenen Gene identifizieren und daraus Hypothesen bilden, welche Komplikationen oder Schwierigkeiten wir im Verlauf vermuten. Aber im Unterschied zu beispielsweise einer Fraktur, die im Spital jährlich viele hundert Mal behandelt wird, handelt es sich hier um sehr seltene Erkrankungen, wo es entsprechend wenig Vorbilder gibt.

Wo informieren Sie sich über Therapien für Andrina? Aufgrund des sehr individuellen Erkrankungsmusters von Kindern mit seltenen neurologischen Erkrankungen wird die Therapie von Kindern wie Andrina in gemeinsamen Boards besprochen. Zum einen finden diese innerhalb der Neuropädiatrie aber auch innerhalb des Spitals mit anderen Fachdisziplinen statt, zum anderen tauschen wir uns bei spezifischen Fragestellungen auch mit weiteren Kollegen der Neuropädiatrie schweizweit oder auch europaweit und manchmal sogar weltweit aus. Inzwischen wird versucht, seltene genetische Erkrankungen im Rahmen von grossen Multizenterstudien zu erfassen und so gemeinsam zu einem Konsens in Bezug auf die Therapie zu kommen.

Was ist bei der Therapie von Andrina besonders wichtig? Aufgrund der vorliegenden genetischen Veränderungen müssen wir bei Andrina insbesondere auf die Hormonachse sowie die Schwerhörigkeit achten. Zusätzlich ist eine Kontrolle der Nierenfunktion wichtig. Die Rumpfhypotonie und die Knicksenkfüsse müssen ebenfalls kontrolliert und therapiert

werden, damit wir sekundären Störungen im Bereich des muskuloskeletalen Systems erkennen und vorbeugen können. Um eine gute, beziehungsweise bestmögliche Entwicklung zu ermöglichen, ist gemeinsam mit den Eltern eine regelmässige Evaluation der Ausbildung wichtig. Da die Eltern extrem engagiert sind, erhält Andrina bereits jetzt die bestmögliche Förderung.

Wird Andrina einmal sprechen können? Es ist sehr schwierig bei Kindern, bei denen wir nur ungenügende Vergleichsfälle haben, in die Zukunft zu blicken. Um hier eine gewisse Aussage machen zu können, lohnt es sich, die verschiedenen Subsysteme, die zum Erwerb und Gebrauch von Sprache notwendig sind zu betrachten. So liegt bei Andrina eine mässiggradige Hörstörung vor, die durch Hörgeräte korrigiert werden kann. Die Schlund- und Schluckmotorik sowie die Atemmechanik sind gut. Die Frage bleibt letztendlich, inwieweit die Funktion des Nervensystems reifen wird, um eine sprachliche Kommunikation zu ermöglichen.

Welche gesundheitlichen Herausforderungen werden in Zukunft auf Andrina zukommen? Wir müssen die Hormonachse von Andrina gut kontrollieren, insbesondere, wenn es in Richtung Pubertät geht, müssen wir untersuchen, inwieweit hier Störungen vorliegen könnten. Ebenfalls müssen wir die Nierenfunktion weiterhin unter Kontrolle behalten. Dies erscheinen mir aktuell die wesentlichen Aspekte.

INTERVIEW: DENISE ERNI

WIE ZWEI SECHSER IM LOTTO...

...nur mit irgendwie anderen Vorzeichen. So fasst Danja, die Mutter von Neal und Sean zusammen, wofür andere keine Worte finden: Von vier Kindern hat eines eine schwere Behinderung, und eines ist bereits an einem Hirntumor verstorben. Und das aus völlig unterschiedlichen Gründen.



2009 kam Neal Scott zur Welt, nach einer unkomplizierten Schwangerschaft. Das Baby entwickelte sich normal, doch nach etwa sechs Monaten fiel der Mutter auf, dass Neal teilweise wie abwesend wirkte oder sich irgendwie seltsam bewegte. Was Danja beobachtete, geschah aber nie bei den ärztlichen Untersuchungen, und ihre Befürchtungen wurden als (übertriebene) Sorgen einer frisch gebackenen Mutter abgetan.

Aber dann, mit 7 Monaten, hatte Neal seinen ersten Anfall. Vom Spital Bülach wurde er per Rega ins Kinderspital geflogen, wo man die Eltern beruhigte: Fieberkrämpfe kommen bei Kleinkindern häufig vor, und auch wenn dieser gerade sehr heftig gewesen sei, müssten sie sich keine Sorgen machen. Selbst als wenige Tage nach seiner Rückkehr weitere Krämpfe erfolgten, sprach man von Nachkrämpfen – kein Grund zur Beunruhigung. Worte, welche Danja zwar hörte, die ihre Besorgnis aber nicht zum Schweigen brachten.

Und dann, kurz vor der Geburt des zweiten Kindes, wieder heftige Krämpfe. Diesmal setzten die Eltern sich durch, weitere Abklärungen wurden vorgenommen. Eine kleine gliotische Veränderung in der linken Hirnhälfte (also Narbengewebe) wies auf eine Missbildung hin, welche in der Schwangerschaft passiert sein musste, ansonsten wurde nichts gefunden. Auch genetische Untersuchungen führten bis heute zu keiner eindeutigen Diagnose.

**«Was mir geholfen hätte?
Jemand, der mir die
ganze Administration und
Organisation vom Hals
gehalten hätte. Und eine
spirituelle Begleitung.»**

DANJA, MUTTER VON NEAL UND SEAN

Dravet-Syndrom?

Von der Symptomatik her ähneln die Anfälle von Neal dem Dravet-Syndrom, einer genetisch bedingten Hirnerkrankung mit schwer behandelbarer Epilepsie. Betroffene Kinder reagieren kaum oder gar nicht auf die verfügbaren Medikamente; einige – aber nicht alle – profitieren von einer ketogenen Ernährung. Bei Neal konnte der Gendefekt nicht nachgewiesen werden, aber er reagiert auf praktisch kein Medikament, und die Diät half überhaupt nicht. Onyx, ein Epilepsie-Warnhund, zählt deshalb seit einiger Zeit zur Familie: Der Labrador, der selber noch in Ausbildung ist, reagiert feinfühlicher als der Monitor, an den Neal nachts angeschlossen ist. Aber nicht nur das: Der Assistenzhund gibt Neal auch viel Sicherheit im Alltag oder auf Spaziergängen. Onyx, ein Lebensretter für Neal, ein Seelentröster für Danja und ein guter Freund für Dean und Jill. Selbst die Notärzte sind von ihm begeistert. Die Anfälle verhindern kann aber auch Onyx nicht. Diese sind meist sehr heftig und münden in einen lebensbedrohlichen Status Epilepticus, was jedes Mal einen Notfalleinsatz mit Rega auslöst. Kispi – Schockraum: Das gehört zu Neals Leben (und jenem von Familie, Nachbarn und Freunden dazu). Und das durchschnittlich ein oder zwei Mal pro Monat.

Ist auch Sean betroffen?

Neben der Sorge um ihren «Grossen» plagte die Eltern natürlich bereits im letzten Teil der Schwangerschaft die Frage, ob auch ihr zweiter Sohn betroffen sei. Aber alle genetischen Abklärungen wiesen weder bei Sean noch bei den Eltern auf eine Vorbelastung hin – und der Junior entwickelte sich prächtig. Mehr noch: Er und Neal wurden zu dicken Freunden. Neal, der durch die schweren Anfälle einen grossen Entwicklungsrückstand aufweist, lernte mit und durch Sean immer mehr dazu. Und selbst als Sean ihn in seiner Entwicklung überholte, schadete das der Beziehung zwischen den Brüdern nicht, im Gegenteil: Die beiden entwickelten kurzerhand eine eigene Sprache.

Entsprechend entspannt sahen die Eltern der Geburt des dritten Kindes entgegen: Sean war auf der Überholspur; ein mehrheitlich sonniges Kind, das nur schwarz oder weiss kannte. Neal ging es (abgesehen von den Anfällen, die bereits so zum Alltag der Familie gehören, dass Danja diese im Gespräch mit KMSK gar nicht mehr erst betont) soweit gut – die Familie feierte die Ankunft von Sohn Nummer drei, Dean rund 18 Monate nach Sean. Und genoss ein relativ ruhiges Jahr. Bis zu dem Moment, wo Danja bei Sean ein komisches Zittern bemerkte...

Also doch auch Sean?

Untersuchungen und Tests blieben ohne Befund; der Tremor wurde auf Seans Temperament in seinen Trotzphasen zurückgeführt. Doch Danja war nicht beruhigt – im Gegenteil: Schlimme Vorahnungen quälten sie, die in migräneartige Kopfschmerzen gipfelten. «Als ob Blitze in mein Hirn schlugen», schildert sie diese Erfahrungen.

Wenige Tage später, bei einem Zirkusbesuch, knickte Sean im Gehen ein. Danjas erste Reaktion: «Wir müssen sofort zum Arzt!» Doch Sean hüpfte schon wieder munter durch das Zirkusfoyer, und Danja vertagte ihr Vorhaben, da für den nächsten Tag ohnehin ein Kinderarzttermin geplant war. Was folgte, war wie die Reprise eines schlechten Films: Das komische Bauchgefühl von Danja wurde vom Kinderarzt ernst genommen – und die Überweisung ins Kispi angeordnet. Dienst hatte derselbe Neurologe wie damals bei Neal. Und wieder gabs keine aussagekräftigen Resultate. Aber diesmal setzte sich Danja durch und verlangte ein CT. Nein, kein MRI, ein CT! Lange mussten die Eltern warten, bis die Ärzte wiederkamen – völlig aufgelöst:

Hirntumor – und zwar riesig!

Ein Tumor mit Dimensionen, wie die Ärzte sie noch nie bei einem Kind gesehen hatten, verursachte einen extrem hohen Hirndruck. Professor Felix Niggli wurde zum Vertrauensarzt der Familie und hatte den Lead bei all den involvierten Ärzten. Sean wurde sofort ins Koma versetzt. In einer 12-stündigen Operation entfernte Prof. Oliver Bozinov, Spezialist für Hirntumore am Universitätsspital, soviel vom Tumor wie möglich – alles ging nicht, weil dieser um den Hypothalamus herum wucherte. Da bei der OP auch ein Nerv beschädigt wurde, war Sean danach halbseitig gelähmt.

Weil die Bestrahlung wichtige Hirnbereiche zerstört hätte, was für einen wachen Geist wie Sean eine Katastrophe gewesen wäre, lehnte Danja diese Behandlung ab, so dass mit Chemo begonnen wurde. Und es schien, als würde Sean auf die Behandlung ansprechen: Nach drei Wochen konnte er wieder sprechen und gehen! So richtig freuen konnten die Eltern sich aber nicht, denn im Trubel um Sean geriet natürlich auch Neals Welt unter Druck, und dieser reagierte mit einem weiteren, sehr heftigen Anfall. Das Resultat:

Beide Kinder auf der IPS

Danja schaltete auf Autopilot. Sie funktionierte, organisierte, delegierte: Das Kispi er-

wartet, dass jemand beim Kind bleibt – aber wie soll das gehen, wenn der Mann beruflich im Ausland arbeitet? Viele liebe Menschen versuchten zwar zu helfen, aber Danja fühlte sich in dieser Zeit oft überfordert und allein. Und dabei hätten auch kleine Dinge so einen grossen Unterschied bedeutet: Wenn jemand der Familie was zu essen gekocht hätte; jemand da gewesen wäre, der mit ihr gewartet hätte, wenn wieder eines der Kinder in einer Untersuchung war. Die Spitex im Dorf erwies sich als grosse Hilfe, aber die Koordination aller Beteiligten brachte Danja an ihre Grenzen. Wie sehr hätte sie sich eine Stelle gewünscht, die ihr alles Organisatorische abgenommen hätte.

Doch dann scheint es endlich aufwärts zu gehen. Sean und Dr. Niggli verstehen sich blendend, auch ohne Worte. Schnell versteht der Professor, dass Sean seinen eigenen Kopf hat, und bezieht diesen in die Entscheidungen ein. Und wo das nicht geht, fragt er Danja – ihr Bauchgefühl wird von allen immer stärker respektiert.

Eine zweite OP sollte im Hirn zusätzlich Platz machen, und wieder steckte Sean die OP an sich gut weg. Aber dann, kurze Zeit später, Fieber, hoher Puls: Verdacht auf Shunt-Infektion. Danjas Bauchgefühl lief einmal mehr im Pannikmodus – und wieder hatte sie, leider, recht: Sean musste intubiert werden, erlitt einen septischen Schock, erste Organe versagten – und das, obschon der Infekt, wie sich bei der OP zeigte, eigentlich minimal war. 9 Wochen war der Kleine im Spital, hatte immer wieder epileptische Anfälle – wie Neal, und doch anders.

Wieder zwang sich Danja zu funktionieren, versuchte, für die anderen Kinder Normalität zu schaffen. Wie gut hätte es ihr getan, wenn eine Freundin oder Nachbarin ihr die Kinder mal abgenommen hätte, aber nur wenige trauten sich zu, mit Neals Behinderung umzugehen – obschon das Notfallprozedere eigentlich klar und erprobt war.

Aber Zeit zum Nachhaken oder Diskutieren blieb Danja keine: Immer wieder stieg der Wasserdruck in Seans Kopf, so dass die Ärzte einen weiteren Eingriff durchsetzten – auch wenn der Junge diesen eigentlich ablehnte. Nach dieser OP blieb das Gehen beeinträchtigt, und als eine Pflegerin mit einem Rollstuhl kam, weinte Sean das erste und einzige Mal. Der Stuhl wurde nie benutzt.

Seans Tod

Als Sean nach Hause durfte, blühte er auf. Spielte mit seiner Eisenbahn und freute sich



über Jill, seine kleine Schwester, die im Juni die Familie vervollständigte. Doch Danja spürte, dass das Ende nahe war. Und auch Pippa, die Katze suchte Seans Nähe mehr denn je. Ein heftiger Anfall am 10. September führte zu einem weiteren Notfallbesuch, und trotz Reanimation schliesslich zum Hirntod. Danja liess Neal, holen, damit dieser sich verabschieden konnte. Dieser kletterte ohne Scheu zu seinem Bruder aufs Bett und legte sich daneben. Auch Eltern und Schwiegereltern kamen, um sich zu verabschieden. Danach blieb Danja alleine bei ihrem Sohn, bis zu seiner gewöhnlichen Schlafenszeit. Und liess dann die Maschine abstellen. Zwei Minuten später schlief Sean friedlich ein.

«Wie steht man so etwas durch?»

Danja lächelt etwas schief, wenn die Frage gestellt wird. «Man muss!» Doch auf Nachfrage wird sie ausführlicher: Genau diese Frage habe sie seinerzeit Felix Niggli gestellt. Und der habe gesagt, wenn sie im Kispri nicht 70% retten könnten, ginge es nicht. Danja selbst holt ihre Kraft aus einer tiefen Spiritualität. Mit ihren Kindern fühlt sie sich energetisch stark verbunden, und sie hat es geschätzt, dass das Personal im Kispri, nach anfänglichen Zwei-

fein, ihr Bauchgefühl extrem respektiert hatte. Wenn eines der Kinder nicht ansprechbar war, haben Ärzte und Pflegende oft gesagt: «Fragt die Mutter, die weiss es!» Etwas bedauernd fügt sie hinzu: «Schade, dass bei uns spirituelle Helfer nicht automatisch zum Team gehören, so wie das in den englischen Spitälern der Fall ist. Ich hätte mir einen solchen Menschen an meiner Seite gewünscht. Und bin mir ziemlich sicher, dass andere Eltern das auch schätzen würden.» Der Wunsch sei hier deponiert.

TEXT: LOVEY WYMANN
FOTOS: MANUELA NEUKOM



KRANKHEIT

Dravet-Syndrom, sehr seltene und schwere Epilepsieform, deren Anfälle sich kaum unterbrechen lassen.

SYMPTOME

- Grand Mal im ersten Lebensjahr
- Anfälle betreffen jeweils eine Körperhälfte
- Häufigkeit nimmt im Erwachsenenalter tendenziell ab



MAM

40 years
expertise

mambaby.com

Weil jedes Kind einzigartig ist.

Was wir bei MAM tun, tun wir nicht für eine „Zielgruppe“. Wir tun das für Menschen. Für Mütter, Väter und alle Beteiligten, die bedingungslos lieben und unermüdlichen Einsatz leisten für ihr Kind. Denn das Erlebnis, ein Kind zu haben, ist etwas ganz Besonderes.

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

Ihr seid bewundernswert.

WIR DRESSIEREN NICHT, WIR ERZIEHEN PARTNER AUF VIER BEINEN

Die Züchterin und Hundetrainerin Manuela van Schewick hat, zusammen mit der Familie, Onyx ausgebildet. Der Hund ist nicht nur eine Alarmanlage auf vier Pfoten für Neal, sondern inzwischen auch eine wertvolle Stütze für die ganze Familie.



Manuela van Schewick
Erzieherin, Haupt-
Züchterin und Ausbilderin
bei Epidogs

Manuela van Schewick, wie genau merkt ein Hund wie Onyx, wenn ein Anfall bevorsteht? Hunde sind uns Menschen in fast allen Bereichen der Wahrnehmung weit überlegen: Ihre Fähigkeit, Gerüche wahrzunehmen, übersteigt unsere Vorstellungskraft; sie nehmen jedes Detail an Bewegung oder Geräuschen wahr. Was genau die Hunde vor und während eines Anfalls erkennen, können wir nur vermuten: Sicher gibt es biochemische Vorgänge, die der Hund aufgrund geruchlicher Veränderungen wahrnimmt. Auch Veränderungen in Bezug auf Herzschlag, Atmung, Muskeltonus, Ausdrucksverhalten oder Sauerstoffsättigung könnten eine Rolle spielen. Sicher ist auch, dass die Hunde zum Teil Vorboten eines Anfalls akustisch wahrnehmen: Nicht selten schreckt der scheinbar entspannt im Nebenraum schlafende Hund plötzlich hoch, um alarmmässig zu seinem Patienten zu laufen, kurz bevor ein Anfall kommt. Leider gibt es dazu noch kaum Forschungsergebnisse: Es wäre extrem hilfreich, wenn Human- und Veterinärmediziner sowie Biologen die Arbeit durch gezielte Forschungsprojekte unterstützen würden.

Können Sie uns kurz schildern, wie Sie Ihren Hunden die Fähigkeiten beibringen, die zu einem Epilepsiehund gehören? Vieles bringt der Hund als hochsoziales Lebewesen einfach mit: Hunde leben in freier Wildbahn in sozialen Gemeinschaften. Um dieses Zusammenleben op-

timal zu gestalten, kommunizieren sie sehr differenziert miteinander und nehmen die anderen Individuen der Gemeinschaft genau wahr. Diese Fähigkeit ist angeboren, das praktische Miteinander muss aber intensiv geübt werden! Neben der gezielten Auswahl der Elterntiere versuchen wir deshalb, die Welpen optimal zu sozialisieren: Sie wachsen im Rudel auf und werden von ca. fünf erwachsenen Hunden erzogen. Sie sind immer da, wo wir Menschen sind, und lernen von Anfang an, dass der Mensch Sozialpartner ist, dass man mit ihm kooperiert. Sie lernen Menschen jeden Alters kennen, auch mit unterschiedlichen Handicaps.

Am meisten lernen müssen die Menschen, die einen Assistenzhund in ihre Gemeinschaft aufnehmen: Sie sollten sich bereits vor der Geburt der Welpen intensiv mit dem Thema Hundeverhalten und sinnvolle Erziehung beschäftigen. Sind die Welpen da, müssen sie so oft wie möglich dazu kommen, um Kontakt aufzubauen, Hunde zu beobachten und deren Verhalten richtig einzuordnen. Im Verlauf der Ausbildung werden sie gemeinsam mit ihrem Hund an vielen Seminaren teilnehmen, und ich besuche die Teams regelmässig zuhause.

So wachsen die Hunde vom Welpenalter an in die spezielle Situation ihrer Familie hinein: Sie erleben Anfälle, beobachten und lernen, was der Normalzustand ist – und wann



«WIR UNTERSTÜTZEN
MIT **HERZ**»



SHELLENBERGDRUCK

www.schellenbergdruck.ch

Schützenhausstrasse 5 | 8330 Pfäffikon ZH | T 044 953 11 11

**«Viele Fähigkeiten bringt der Hund einfach mit.
Am meisten lernen müssen die Menschen, die einen
Assistenzhund in ihre Gemeinschaft aufnehmen wollen.»**

MANUELA VAN SCHEWICK

es problematisch wird. Sie agieren, meist bereits als Welpen, von sich aus, zeigen Signale vor dem Anfall oder helfen im Anfall durch Lecken oder Kontaktliegen. Wichtig ist, die betreuenden Menschen so gut zu schulen, dass sie das Verhalten des Hundes erkennen und fördern – und nicht etwa verbieten oder gar bestrafen, weil sie es nicht einordnen können.

Viele Hunde zeigen von sich aus Verhaltensweisen, die offensichtlich Einsicht voraussetzen: Sie stoppen ihren Menschen, bevor er eine Treppe hinunter geht, die Straße überquert oder das Haus verlassen möchte, wenn ein Anfall bevorsteht. Sie tun dies, ohne erlebt zu haben, welche Folgen ein solches Handeln im Anfall haben kann. Auch das Holen von Hilfe erfolgt meist spontan und eigenständig. Dies kann ein Hund allerdings nur leisten, wenn er die Sicherheit hat, dass er vorausschauenden Ungehorsam zeigen darf, ohne dafür bestraft zu werden.

Einiges an hilfreichen Handlungen können wir den Hunden auch beibringen. Zudem wird der Hundeführer so gut ausgebildet, dass er (mit etwas Trainerhilfe) seinem Hund individuell erforderliche Dinge selbst beibringen kann. Das Bringen von Notfallsets, z.B., wird über die Freude am Apportieren erarbeitet. Für andere Hilfeleistungen, z.B. das nach-Hause-Führen, kann die Vorbereitung darin bestehen, die Handlung zunächst immer mit dem zukünftigen Kommando zu belegen. Alles, was erarbeitet wird, ist individuell von Nutzen: Die Hunde müssen nicht das gesamte Repertoire an

möglichen Hilfeleistungen lernen, sondern jene, die in ihrem Team erforderlich sein können.

Was macht Onyx zum perfekten Partner für Neal? Onyx ist ein intelligenter, freundlicher, souveräner und ausgeglichener Rüde: arbeitsfreudig und aktiv genug, um ständig auf Empfang sein zu können für die Signale seiner Sozialpartner – gelassen genug, um den Trubel eines Haushaltes mit mehreren kleinen Kindern und den besonderen Sorgen dieser Familie auszuhalten. Die Welpen werden von uns gut beobachtet und wir schauen genau, welcher Welpen mit welchen Eigenschaften zu welchem Patienten passt. Zudem entscheiden die Hunde ganz eindeutig mit, zu wem sie gehen: Die Welpen zeigen recht deutlich, ob sie sich zu einer Person hingezogen fühlen oder evtl. gar kein Interesse haben. Auch die Kinder, egal wie stark sie betroffen sind, zeigen intuitiv ganz klar, welcher Hund ihnen sympathisch ist, wessen Nähe ihnen gut tut. Das Gesamtbild der Beobachtungen ist dann relevant für die Verteilung der Hunde.

Wenn ich jemandem begegne, dem ein Epi-Hund zur Seite steht – sei es in seinem eigenen Zuhause oder draussen: Gibt es bestimmte Verhalten, die ich zeigen oder unterlassen soll? Fragen Sie immer die betreuenden Personen oder auch die Betroffenen selbst, ob Sie Kontakt aufnehmen dürfen oder nicht. Es kommt auf die Situation an, ob der Hund Zeit für einen Plausch mit einem Fremden hat oder ob er gerade arbeitet und sich auf wichtige Dinge konzentrieren muss. Den Hund durch An-

fassen oder Ansprache abzulenken, wäre dann nicht sinnvoll.

Wie erholt sich denn ein Epi-Hund? Der kann doch nicht 24 Stunden im Einsatz sein? Ein Hund, der seine Aufgabe ernst nimmt, fühlt sich immer zuständig, wenn er in der Nähe seines betroffenen Menschen ist. Dieser anhaltende Stress würde die Hunde tatsächlich auf Dauer krank und definitiv arbeitsunfähig machen. Die meisten Hunde können nur wirklich abschalten, wenn sie für einige Stunden am Tag vom Patienten getrennt sind. Das ist zum Teil schon dadurch gegeben, dass der Patient eine Zeit im Kindergarten, in der Schule oder beim Arbeitsplatz verbringt und der Hund in dieser Zeit zuhause betreut wird. Ruhephasen, ausgiebige Spaziergänge und Spass bringende Trainingseinheiten sollten sich in diesen Auszeiten sinnvoll abwechseln.

Die Ausbildung eines Epi-Hundes dauert zwei bis drei Jahre und kostet ungefähr 15 000 bis 20 000 Franken – ein Betrag, den die Familien oft nicht selber aufbringen können. Wie finanzieren Sie das alles? Der Betrag wird nicht auf einmal fällig, sondern immer nach Leistung abgerechnet. Und doch: Für die meisten Familien ist das eine Summe, die sie nicht oder nur schwer aufbringen können. Zum Glück gibt es Organisationen wie den Verein Epi-Dogs for Kids, der die betroffenen Familien bei der Finanzierung unterstützt. Informationen dazu gibts auf epidogsforkids.ch.

INTERVIEW: LOVEY WYMAN

DAS LANGE WARTEN AUF DEN TOD

Vielleicht das Schwerste, was Eltern schaffen müssen: Ein Kind in Liebe gehen zu lassen. Weil alles andere nur noch Quälerei wäre. Rahel und ihre Familie haben es erlebt. Und in einem berührenden Blog darüber berichtet, wie sie Talina palliativ begleitet haben – Zuhause, im Kreise der Familie.



«Kleines königliches Mädchen» – das bedeuten die Namen Talina Liëlle Arwen. Und klein war das Kind tatsächlich: Schon während der Schwangerschaft wurde klar, dass nicht alles planmässig verlief. Die Eltern wurden darauf vorbereitet, dass das Kind nach der Geburt wohl nur kurz leben würde.

Am 10. April 2013, etwas früher, als geplant, kam das Baby zur Welt – mit 41 cm Grösse und nur 1,6 Kilo Gewicht. Aber: Talina lebte, atmete selbständig und konnte trinken. Nach drei Wochen auf der Frühgeburtensabteilung, mit nur 1,8 Kilo Gewicht, brachten die Eltern das Kind nach Hause, wo der grosse Bruder Amaël schon sehnsüchtig auf sein Schwesterchen wartete.

Die Taufe, am 20. Juli 2013, war gleichzeitig die Hochzeit der Eltern. Talina war wunderhübsch anzusehen, wenn auch so klein und zierlich, dass ihr Bruder sie im Babiwagen spazieren fahren konnte. Und das blieb auch in den nächsten Wochen und Monaten so: Das Mädchen trank extrem langsam und sehr wenig, entwickelte sich aber, bis auf einige Allergien, normal – einfach in klein. Natürlich machten sich die Eltern Sorgen, und auch die Kinderärztin, eine langjährige Freundin der Familie, suchte nach Gründen für die ungewöhnliche Entwicklung.

Klein aber oho

Talina selbst bekümmerte sich nicht – im Gegenteil: Alle bezauberte sie mit ihrem Lachen, spielte fröhlich mit Amaël und machte mit einem energischen «Mi!» allen klar, wenn

etwas ihr gehörte. Oder gehören sollte... Mit knapp 60 cm begann sie zu laufen, assistierte der Mutter beim Kochen oder zeichnete. Wobei alles seine akkurate Ordnung haben musste. Und als der kleine Bruder, Timeó, zur Familie stiess, schöppelte auch Talina liebevoll ihren Stoffhasen «Lappi».

Irgendwas stimmt nicht

Zunehmend machte sich Rahel Sorgen. Nicht nur, weil Talina so klein blieb. Die, wie es hiess, allergischen Entzündungen um Lippen und Mund breiteten sich zunehmend über das ganze Gesicht aus. Rahel fürchtete oft, die Leute würden sie für eine Rabenmutter halten, die ihr Kind misshandle. «So ein Bauchgefühl» sei das gewesen, wie schon während der Schwangerschaft, sagt sie im Gespräch mit KMSK. Und als sich dieses Gefühl, nach dem Umzug nach Thalheim, Tür an Tür mit Rahels Eltern, verstärkte, kontaktierte Rahel einmal mehr die Kinderärztin. Ein Termin wegen Grippe hätte es werden sollen, dieser Freitag, 24. Juni. Aber es war mehr, viel mehr:

Der Beginn eines Albtraums

Nach Bauchab tasten und Blutuntersuchung wurde Talina als Notfall ins Kinderspital überwiesen. Rahel fuhr selber – und sorgte, wieder aus einem Bauchgefühl heraus, dafür, dass ihre Eltern den Vater ins Spital brachten. Als eine Assistentin die vergrösserte Leber mit Ultraschall untersuchte, erkannte selbst die medizinisch nicht geschulte Mutter, dass im Bauch von Talina jede Menge Tumore wucherten. Da half es auch nichts (auch wenn es lieb gemeint war), dass der hinzugezogene Arzt vor dem Betreten des Untersuchungsraumes das Namensschild entfernte, auf dem «Onkologie» gestanden hätte.

Sie wird sterben!

Beiden Eltern war in dem Moment klar, dass sie das Kind an den Krebs verlieren würden – auch wenn sie erst drei Monate später darüber sprachen. Übers Wochenende durfte Talina noch einmal nach Hause, dann wurden als erstes angegriffene Zähne entfernt, wegen der Entzündungsgefahr. Am Mittwoch wurde der Port gelegt, durch den ab Freitag die Chemo erfolgte. Obschon die Tumore kaum geschrumpft waren, rieten die Ärzte im Oktober zur Operation: Die rechte Niere wurde, zusammen mit dem Tumor entfernt. Weil bei der OP die Vene angeschnitten wurde, welche den Unterleib mit Blut versorgte, musste ein Gefässchirurg aus dem Feirabend hergeholt werden, um die winzige Vene zu nähen. Und der Eingriff gelang:

«Im Rückblick verschwindet der Moment, wo unser Kind nach siebenmonatigem, unendlichem Leiden erlöst wurde, im Nebel der Emotionen. Manchmal wünsche ich mir, wir hätten den Moment gefilmt.»

RAHEL, MUTTER VON TALINA LIËLLE ARWEN

Talina gibt nicht auf

Kaum ist sie aus dem Spital zurück, verhält sich Talina wie immer. Neckt ihre Brüder, schnappt sich alles, war irgendwie Pink ist und kriegt nie genug von den Geschichten rund um Tinkerbelle, ihrer Lieblingsheldin. Nur die Narbe heilt schlecht. Und die Chemo, die zwei Wochen später wieder beginnt, scheint nicht anzuschlagen. Die Ärzte fahren gröberes Geschütz auf, auch wenn die Eltern am liebsten Nein sagen würden. Aber nach Rücksprache mit der Kinderärztin und Rahels Vater entschieden sie, zusammen mit den Ärzten: Ein letzter Versuch sollte gewagt werden.

Nur: Talina, die vorher schon sehr heftig auf die Chemo reagierte, litt furchtbar: Blutvergiftung, Lungenentzündung, Fieber ... Rahel will abbrechen, die Ärzte möchten den Zyklus abschliessen.

Schweren Herzens plant die Familie Weihnachten im Spital, inklusive Deko und feinem Essen, auch für die Pflegenden. Dann die Überraschung: Am 24.12. 2016 darf Talina nach Hause, sie muss einfach abends zurück ins Spital. Und am 26.12. dürfen die Eltern sie wieder nach Hause nehmen. Eigentlich sollte sie ein paar Tage zu Hause bleiben, aber es geht nicht – immer wieder müssen sie zurück in die Klinik.

«Meine beiden drei Beine schmerzen»

Am 28. Dezember schrie Talina vor Schmerzen – etwas, was vorher nie vorgekommen war. Immer wieder sagte sie, dass ihre beiden drei Beine schmerzten, doch die Schmerzen kamen aus dem Bereich des Nierengürtels. «Verstopfung!», behauptete eine Notfallärztin, aber Rahel widersprach, wusste sie doch vom Windelwechsel, dass das nicht sein konnte.

Am frühen Morgen erst, nach stundenlangen Schmerzen, wurde ein CT gemacht – allerdings nicht vollständig, weil das Kind nicht stillliegen konnte. Und weil die Ärzte und FAGEs nicht aushielten, was sie auf den Bildschirmen sahen, verliessen sie den Raum. Einige weinten. Die Tumore waren zurück. Mehr als zuvor. Grösser als zuvor.

Rahel blieb über Neujahr bei Talina. Am 2.1. übernahm Damien, und Rahel fuhr zurück zu den anderen Kindern. Am 3.1. wollten die Mediziner das weitere Vorgehen besprechen, doch Rahel hatte bereits am Vormittag eine Nachricht vorbereitet, für Verwandte und Freunde: Wir brechen ab! Und konfrontierte die beiden Ärzte, noch bevor diese sagen

konnten, dass sie keine Behandlungsmöglichkeit mehr sähen, mit dieser Nachricht:

«Wir holen Talina nach Hause!»

Und dann organisierten sie gemeinsam: Was brauchen wir, damit Talina ihre letzte Zeit im Kreise ihrer Lieben verbringen kann? Wie lange wird es dauern? Die Ärzte wollen sich, natürlich, nicht festlegen. Irgendwann hiess es dann: «Rechnen Sie eher in Wochen ...»

Talinas Lager wurde im Wohnzimmer aufgeschlagen, und Rahel und Damien lernten, Schmerzmittel etc. zu verabreichen. Die Spitex kam jeweils am Nachmittag für ein paar Stunden, so dass Rahel sich intensiv um die anderen beiden Kinder kümmern konnte. Ein Monitor überwachte Talina nachts, damit die Eltern etwas schlafen konnten. Die Familie rückte noch enger zusammen: Grosseltern, Gotte und Götti – alle kamen sie vorbei, spielten mit Talina, wenn sie Energie hatte, oder waren einfach da. Die Ärzte halfen im Hintergrund, kamen aber auch mal vorbei.

Flüg, Talina, flüg!

Für die letzten Stunden von Talina lassen wir Rahel sprechen:

«Wie schon die letzten 20 Stunden sass wir alle bei Talina und redeten, lachten und erzählten uns Erinnerungen und Erlebnisse, die uns mit Talina verbinden. Wir liessen nochmals ihr ganzes Leben Revue passieren. Es war so berührend und intensiv, traurig und lustig zugleich. Es war einfach total beruhigend und brachte uns noch näher zusammen.

Als dann pünktlich um halb drei unsere Kinderärztin eintraf, ging es nicht lange und wir bemerkten, dass Talina plötzlich ganz anders atmete und sich ihr kompletter Körper und ganz speziell das Gesicht total entspannte. Nach der Bestätigung der Ärztin und der Frau von der Kinderspitex war klar, dass Talina nun ihre Flügel aufspannen würde. Daddy hielt und streichelte ihre Beine, ich sass bei ihrem Kopf und fuhr sanft über ihre kahle Kopfhaut. Sie wurde ruhiger und ruhiger, bis sie schliesslich um drei vor drei nochmals ganz kurz ihre Augen öffnete und herumschaute und dann mit meinen Begleitworten «Flüg Talina, flüg!» einschlief.

Die Kinderärztin kontrollierte den Puls und sprach es offiziell aus. Wir weinten zusammen aber mussten trotz der ganzen Traurigkeit erkennen, dass die Erleichterung überwog. Wir zündeten die Kerze an, welche genau für diesen Moment bereit stand.



Mein erster Gedanke danach wird mich mein Leben lang begleiten und beschreibt die Situation, die genau in diesem Moment da war, am besten: Talina muess nüme, sie döf!«

Was bleibt

Talina ist im ganzen Haus nach wie vor lebendig. Rahel und Damien machen sich zwar etwas Sorgen, weil der jüngere Bruder nur wenige Erinnerungen an Talina hat – und auch diese im Laufe der Zeit verblassen werden. Trotzdem sind sie sicher, dass Talina in ihnen allen weiterlebt. Denn die kurze Zeit ihres Lebens hat alle, die mit ihr in Berührung kamen, verändert und bereichert. Sie hat Familie und Freunde näher zusammengebracht und Rahel gelehrt, auf ihr Bauchgefühl zu hören.

Dennoch freut sie sich darauf, dass es bald auch ein äusseres Zeichen gibt, das zumindest für die nächsten 20 Jahren an ihre Tinkerbell erinnern wird: einen wunderschönen Grabstein, von einer Künstlerin speziell für Talina entworfen. Er wird das schlichte Holzkreuz ersetzen, das aktuell auf dem Grab steht, das die Familienangehörigen regelmässig besuchen. Neben dem Strauch mit lieblichen Blüten – natürlich in Pink.

TEXT: LOVEY WYMANN

FOTOS: OLIVIA LOSENEGGER



KRANKHEIT

Sehr seltene Krankheit, die zur Gruppe der Chromosomenbruchsyndrome gehört. Bis jetzt ist keine kausale Behandlungsstrategie verfügbar.

SYMPTOME

- Proportionierter Minderwuchs
- Hohe Sonnenempfindlichkeit
- Immundefekte
- Erhöhte Malignomrate



Weg frei für euer Projekt auf
lokalhelden.ch

Jetzt
Lokalheld
werden

Die Crowdfunding-Plattform von Raiffeisen für Vereine, Institutionen und Privatpersonen mit gemeinnützigen und non-kommerziellen Projekten. Einfach und kostenlos Geld, Material oder Helfer sammeln und spenden.

RAIFFEISEN
lokalhelden.ch

IN LIEBE GEHEN LASSEN

Für das Bloom-Syndrom gibt es aktuell keine Heilung. Man kann nur die Risiken von Infekten minimieren – und die einzelnen Symptome, so gut es geht, behandeln. In Talinas Fall hiess das aber auch: Ihr die letzten Wochen so schön wie möglich zu gestalten, im Kreise ihrer Lieben.



Dr. med. Christa Etter
Fachärztin für Kinder- und
Jugendmedizin FMH

Frau Dr. med. Christa Etter, Sie waren nicht nur Talinas Kinderärztin, sondern waren und sind auch eine langjährige Freundin der Familie. Wie haben Sie den Kampf von Talina erlebt? Ich erlebte Talina schon von ganz jung an als kleine, selbstbestimmte Kämpferin. Selbst als sie sehr krank und schwach war, bestand sie darauf, mit Hilfe eines «Trittli» selber auf die Untersuchungsliege zu klettern. Sie liess sich nur ungern helfen.

Während der schweren Spitalzeit besuchte ich zwar auch Talina, begleitete sie aber eher indirekt via die Eltern. Die medizinische Betreuung übernahmen ja die Spezialisten. In so schweren Situationen kann es für Eltern aber hilfreich sein, eine medizinische Vertrauensperson auch ausserhalb des Spitals zu haben. Ausserhalb der Spitalmauern wagen sie vielleicht eher, Fragen oder Zweifel zu äussern. Hier konnte ich klärend oder vermittelnd unterstützen.

Sehr eindrücklich war für mich aber auch die letzte Zeit:

Talina war in den letzten Wochen zuhause, auf dem Sofa gebettet, immer mitten im Familiengeschehen. So konnte sie an allem teilnehmen, aber auch gut zeigen, wenn sie etwas nicht mochte oder Ruhe wollte. Besonders dankbar war ich, dass es bei Talina gelang, mit regelmässigen Medikamentengaben die schmerzhaften oder unangenehmen Begleiter-

scheinungen der Endphase der Krankheit zu kontrollieren. Genau wie bei Erwachsenen, ist ja auch bei Kindern das Ziel der Palliativpflege, die Lebensqualität so gut es geht zu erhalten oder zu verbessern. Gerade weil die Lebenszeit nur noch kurz sein wird, soll diese wenigstens so schön wie möglich gestaltet werden.

Die Hautveränderungen, die ursprünglich wie eine normale Sonnenallergie wirkten, und die zahlreichen Tumore sind typische Symptome des sehr seltenen Bloom-Syndroms. Können Sie uns verständlich erklären, was dieses Syndrom genau ist? Ja, das Bloom-Syndrom ist ausgesprochen selten: Seit der Erstbeschreibung dieser Krankheit in den 50er Jahren sind weniger als 300 Fälle weltweit bekannt. Die Krankheit wird autosomal-rezessiv vererbt, d.h. beide Eltern sind zwar Träger der Krankheit, selber aber klinisch gesund. Die Krankheit zählt zu den sogenannten «Chromosomenbruchsindromen»: Das heisst, die Chromosomen (Erbsubstanz) sind sehr instabil und brüchig, sodass bei der Zellteilung jeweils «Fehler» passieren – welche vom Körper selber nicht repariert werden können. Die Folgen sind die von Ihnen angesprochenen Hautrötungen und Blasenbildungen, die vor allem bei Sonnenexposition auftreten, eine ausgeprägte Neigung zu Infektionen und eben auch, wie bei Talina, die Neigung zu bösartigen Tumoren. Das eindrücklichste sichtbare



Universitäts-Kinderspital beider Basel | Spitalstrasse 33 | 4056 Basel | CH | T +41 61 704 12 12 | F +41 61 704 12 13 | www.ukbb.ch

Netzwerk Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz

Ihr Ansprechpartner für seltene und ungeklärte Krankheiten im Kindes- und Erwachsenenalter

Hilfe für Betroffene, Angehörige und Ärzte

- Umfassende Abklärung und Beratung durch ein interdisziplinär zusammenarbeitendes Team
- Unterstützung bei der Vermittlung geeigneter Fachspezialisten
- Unterstützung bei administrativen und versicherungstechnischen Fragen
- Vernetzung mit Patientenorganisationen oder Betroffenenengruppen
- Informationen zu laufenden Studien und Forschung zu seltenen Krankheiten

www.netzwerkraresdiseases.ch

«Es ist eine herausfordernde Aufgabe, abzuwägen, wann man das Ziel ändern soll: Nicht mehr Heilung anzustreben, sondern nur noch Linderung bieten.»

DR. MED. CHRISTA ETTER

Symptom ist aber sicher der ausgeprägte Kleinwuchs, der bereits vorgeburtlich, also in der Schwangerschaft, besteht. Oft haben die Kinder ein eher schmales Gesicht und eine feine Kieferpartie. Sonst sind die Körperproportionen normal. Auch die geistige Entwicklung dieser Kinder ist meist altersentsprechend. Nach dem aktuellen Wissensstand ist eine Heilung nicht möglich. Wir können betroffene Kinder nur engmaschiger untersuchen, so gut es geht vor Infektionen schützen und die einzelnen Symptome behandeln, soweit das möglich ist.

Rahel, die Mutter von Talina, sprach im Interview mit KMSK mehrmals darüber, dass sie ihr Bauchgefühl unterdrückt hatte, weil die Ärzte im Spital die Behandlung fortsetzen wollten. Was würden Sie Eltern in ähnlichen Situationen raten? Ich glaube, gerade bei Kindern oder jungen Menschen ist der Wunsch von allen Beteiligten sehr gross, alles zu unternehmen, um zu helfen und zu heilen. Und das heisst halt auch, dass man den Betroffenen starke Therapien zumuten muss, die sie schwächen, müde machen und oft auch unangenehme Nebenwirkungen haben. Das auszuhalten, ist für Eltern natürlich nicht leicht. Und doch: Ich habe viele Kinder erlebt, deren Leben so um viele gute Monate verlängert werden konnte – oder die heute ganz geheilt sind.

Es ist eine herausfordernde Aufgabe, abzuwägen, wann man das Ziel ändern soll: Nicht mehr Heilung anzu-

streben, sondern nur noch Linderung zu bieten. Da spielen, neben medizinischem Wissen, auch gutes Beobachten eine Rolle: Welche Zeichen sendet das betroffene Kind aus, was sind seine Wünsche? Was wünschen sich die Eltern – und auf welchem Weg kann es erreicht werden?

Am wichtigsten ist dabei, im Gespräch zu sein und zu bleiben. Das gegenseitige Vertrauen, dass alle die bestmögliche Lebensqualität für das Kind erreichen möchten, muss dafür die Basis sein. Nur so kann eine individuelle, auf das Kind und seine Situation zugeschnittene Lösung gefunden werden.

Palliativ-Care bei Kindern ist noch ein recht unbekanntes Thema. Wo finden betroffene Eltern in der Schweiz Unterstützung? Eine erste Vertrauensperson kann sicher der eigene Kinderarzt / die eigene Kinderärztin sein: Er oder sie kennt Kind und Familie meist am längsten. Viel Erfahrung mit derartigen Situationen haben aber auch die Mitarbeitenden der Kinderspitex. Uns stand zudem am Kinderspital Zürich ein spezialisiertes, interdisziplinäres Team zur Verfügung. Das war natürlich eine grosse Hilfe.

Wie oft sind Sie in Ihrer Praxis mit seltenen Krankheiten konfrontiert – und wo holen Sie sich bei Bedarf Unterstützung? Es kommt immer wieder vor, dass ein Kind spezielle Merkmale oder Auffälligkeiten in der körperlichen oder geistigen Entwicklung zeigt, wie z.B. bei Talina der

ausgeprägte Kleinwuchs oder ihr spezieller Gesichtsausdruck. Da muss ich mich als Kinderärztin zuerst entscheiden, ob es sich nur um eine Normvariante handelt oder ob diese Zeichen auf eine Krankheit hindeuten. Kommen im Verlauf der Entwicklung weitere Auffälligkeiten dazu, versucht man diese wie Mosaiksteine zu einem Bild zusammenzufügen – und so im besten Falle zu einer Diagnose zu kommen. Dabei suche ich mir Rat in der Literatur und in elektronischen Quellen, vor allem aber auch im Austausch mit anderen Spezialisten: Je nach Fragestellung sind das Genetiker, Neuropädiater, Augenärzte etc. In den letzten Jahren wurden vor allem bei den genetischen Untersuchungen grosse Fortschritte gemacht, sodass wir heute vielen Eltern Gewissheit über die Diagnose ihres Kindes geben können. Trotzdem gibt es auch leider immer noch Kinder, deren Krankheitsbild wir trotz allen Bemühungen nicht eindeutig einer Diagnose zuordnen können. Hier gilt es, die Kinder trotz allem optimal zu fördern und ihnen ein möglichst interessantes, selbstbestimmtes Leben zu ermöglichen.

Wenn Sie heute an die – viel zu kurze – Zeit mit Talina zurückdenken: Was sticht heraus aus Ihren Erinnerungen? Talina hatte ein kurzes, aber sehr reiches und geborgenes Leben. Ihre Lebensfreude und Eigenständigkeit werden mir besonders in Erinnerung bleiben.

KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN – BETROFFENE ELTERN KOMMEN OFT AN IHRE GRENZEN

Seltene Krankheiten sind leider nicht wirklich selten. Alleine in der Schweiz sind rund 350 000 Kinder und Jugendliche von einer seltenen Krankheit betroffen. Für nur gerade 5 Prozent der ca. 8000 verschiedenen Krankheiten gibt es zurzeit Medikamente und Therapien.



Der Alltag der betroffenen Familien ist oft geprägt von Ängsten, Ungewissheit, Arztbesuchen, Notfällen und Therapien. Liebevoll und mit viel Ausdauer pflegen die Eltern das betroffene Kind, doch die dauerhafte, oft 24-Stunden-Pflege belastet die Eltern und ebenso die gesunden Geschwister (Schattenkinder). Nebst den medizinischen, seelischen und existenziellen Unruhen gilt es einen bürokratischen und finanziellen Kampf mit den Krankenkassen und der IV zu führen. Unser Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten setzt sich mit viel Herzblut für die betroffenen Familien ein. Wir organisieren finanzielle Direkthilfe, schaffen Plattformen um die betroffenen Familien miteinander zu vernetzen und sensibilisieren die Öffentlichkeit, damit diese Einblicke in das Leben und die Herausforderungen der betroffenen Familien erhält.

Familien vernetzen – den Familien zeigen, dass sie nicht alleine sind

Viele Herausforderungen der betroffenen Familien sind unabhängig vom eigentlichen Krankheitsbild. Umso wichtiger ist der Gedankenaustausch zwischen den betroffenen Familien. Unser Förderverein stellt dazu eine kostenlose Mitgliedschaft im KMSK-Familien-Netzwerk zur Verfügung. Dank der nachhaltigen Unterstützung von Gönnern und mehr als 120 freiwilligen Helferinnen und Helfern konnten wir 2017 mehr als 850 Gäste (betroffene Kinder und deren Familien) zu unseren wunderschönen Familien-Events einladen. Sei dies in den Cirque Starlight, in die Kindercity zum Tag der seltenen Krankheiten, in Knies Kinderzoo, zu Art on Ice und ins kinder.musical.theater Storchen.

Die betroffenen Familien lieben diese Familien-Events, denn diese ermöglichen ihnen unbeschwerte Momente des Glücks, sie lernen andere betroffene Familien kennen und schon oft sind daraus neue Freundschaften entstanden. Um auch nach den Familien-Events einen regen Gedankenaustausch zu ermöglichen, haben wir die KMSK-Selbsthilfegruppe Schweiz auf Facebook geschaffen und die mehr als 200 Eltern, die sich dort vernetzen, zeigen wie wichtig diese Plattform ist.

Finanzielle Direkthilfe – unbürokratische Hilfe sicherstellen

Für viele betroffene Familien sind die Sorgen um die Gesundheit ihres kranken Kindes nicht die einzige Belastung. Auch finanziell stellt die Diagnose «Seltene Krankheit» oder die Diagnose «Wir wissen nicht, was das Kind hat» die Familien vor grosse Probleme. Viele me-

medizinische Leistungen und Hilfsmittel werden zwar – wenn auch häufig mit einem grossen bürokratischen Aufwand verbunden – von der Krankenkasse oder der IV übernommen. Doch es gibt immer wieder Situationen, in welchen eine finanzielle Unterstützung abgelehnt wird, wie zum Beispiel bei einer erfolgsversprechenden alternativen Therapie, Hilfsmitteln und Auszeiten. Oft benötigen die Familien behindertengerechte Autos oder es sind dringend Umbauten im Haus nötig, um das kranke Kind einfacher zu Hause pflegen zu können. In solchen Situationen helfen wir unkompliziert und schliessen die Lücken, die weder durch die IV oder Krankenkasse, noch durch die Familien selbst finanziert werden können.

Sensibilisierung der Öffentlichkeit – zeigen, was betroffene Familien leisten

Familien, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind, benötigen auf finanzieller, gesellschaftlicher und politischer Ebene nachhaltige Unterstützung. Es ist deshalb sehr wichtig, dass die verschiedenen Dialoggruppen auf das wichtige Thema «Seltene Krankheiten bei Kindern» aufmerksam gemacht werden. Wir pflegen dazu einen regen Austausch mit den wichtigsten nationalen und regionalen Medien, vermitteln Interviewpartner und stehen für Fachauskünfte zur Verfügung. Mit einer jährlichen Informationskampagne fördern wir den Dialog und bauen Verständnis für die Situation der betroffenen Familien auf. In unserem jährlich erscheinenden KMSK-Magazin «Seltene Krankheiten» gewähren wir Einblick in unsere Arbeit, porträtieren betroffene Familien, berichten aus ihrem Alltag und bieten spannende Interviews mit Fachpersonen aus dem Gesundheitsbereich. Das KMSK-Magazin wird kostenlos an die Netzwerk-Familien, Gönnern, Stiftungen, Mitglieder und Interessierte versendet und ist auf der Webpage www.kmsk.ch als PDF abrufbar.



IHRE SPENDE ERMÖGLICHT DEN BETROFFENEN FAMILIEN MEHR LEBENSQUALITÄT

Kinder sind das höchste Gut, das wir haben. Es ist daher auch wichtig, Kindern mit seltenen Krankheiten und deren Eltern eine lebenswerte Zukunft zu ermöglichen. Dazu sind wir auf Ihre Unterstützung angewiesen.



Dank Ihrer Spende können wir betroffene Familien finanziell unterstützen, etwa bei Therapien, die nicht von der IV oder Krankenkasse übernommen werden, bei behindertengerechten Wohnungsumbauten oder bei Anschaffungen von medizinischen Hilfsmitteln. Ihre Spende ermöglicht zudem Auszeiten zur Regeneration der Eltern und das Organisieren von Familien-Events, um betroffene Familien zu vernetzen.

Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten hat gemeinnützigen Charakter und verfolgt weder kommerzielle noch Selbsthilfzwecke und erstrebt keinen Gewinn. Als gemeinnütziger Verein sind wir von Steuern befreit. Spenden an den Förderverein können in den meisten Kantonen von den Steuern abgezogen werden. Ab einer Spende von CHF 100.– erhalten Sie eine Spendenbescheinigung.

Schön, dass Sie uns helfen, den betroffenen Familien den Alltag zu erleichtern.

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

Mitgliedschaft – Unterstützen Sie unsere Aktivitäten nachhaltig

Mit einer Jahresmitgliedschaft unterstützen Sie den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten nachhaltig und helfen uns dabei, unsere Projekte langfristig zu etablieren.

Natürliche Personen

Aktivmitgliedschaft mit Stimmberechtigung
CHF 150.– pro Jahr

Passivmitgliedschaft ohne Stimmberechtigung
CHF 100.– pro Jahr

Juristische Personen

Aktivmitgliedschaft mit Stimmberechtigung
CHF 2500.– pro Jahr

Anmeldung

<https://www.kmsk.ch/Spenden/mitgliedschaft.php>

Die Mitgliedschaft kann jederzeit per Brief oder Mail gekündigt werden.

Unternehmer engagieren sich für Kinder mit seltenen Krankheiten

Viele Unternehmerinnen und Unternehmer engagieren sich bereits für den Förderverein, oft auch unter Einbezug ihrer motivierten Mitarbeitenden. Wir bieten auch Ihnen verschiedene Möglichkeiten, wie Sie und Ihre Mitarbeitenden unsere Projekte nachhaltig unter Einbringung Ihrer eigenen Ideen unterstützen können.

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. Schon ab CHF 500.– haben Sie die Möglichkeit, geschätzter Gönner des Fördervereins zu werden.

Fundraising

Starten Sie Ihr eigenes Fundraising-Projekt zugunsten von Kindern mit seltenen Krankheiten und unterstützen Sie die betroffenen Familien nach ihren individuellen Vorstellungen. Gerne unterstützen wir Sie dabei mit Flyern, Plakaten, T-Shirts, Frosch-Pins, Caps, aber auch mit unserem Wissen, wie man ein solches Projekt gemeinsam angehen kann.

Helfereinsätze (Volunteering)

Unterstützen Sie uns als Unternehmen oder Business-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 – Kinder mit seltenen Krankheiten und ihre Familien haben Träume

Was gibt es Schöneres, als glückliche Kinderaugen zu sehen. Erfüllen Sie betroffenen Kindern, deren Geschwister und Eltern einen kleinen 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



INFORMATIONEN FÜR BETROFFENE FAMILIEN

Besuche unsere Webpage und erfahre, wer hinter dem Förderverein steht und wie wir dich unterstützen können. Sei dies mit einer Liste mit mehr als 100 Anlaufstellen rund um das Thema «Seltene Krankheiten» oder wie du einen Förderantrag zur Unterstützung per Mail an uns stellen kannst.

Dieser wird jeweils von unserem Vorstand geprüft und dann zur Zahlung freigegeben. In unserem KMSK-Familien-Netzwerk ist eine Vielzahl unterschiedlicher Krankheitsbilder vorhanden. Eine Übersicht der seltenen Krankheiten unserer Mitglieder findest du auf unserer Webpage.

KMSK-Familien-Netzwerk – Austausch unter Gleichgesinnten

Unser Familien-Netzwerk wächst (2017, 270 Mitglieder) und ermöglicht dir einen aktiven Austausch unter betroffenen Familien. Es steht allen betroffenen Familien offen und die Mitgliedschaft ist kostenlos. Wir laden dich und deine Familie zu wunderschönen KMSK-Familien-Events ein und überraschen euch jeweils mit einem kleinen Weihnachtsgeschenk.

Wir freuen uns, dich im KMSK-Familien-Netzwerk zu begrüßen! Melde dich kostenlos via Formular auf unserer Webpage an.

KMSK auf Facebook – erlebe, was wir gemeinsam mit den Familien unternehmen

Auf unserer Facebook-Seite stellen wir aktuelle Informationen zu unseren Anlässen zur Verfügung, posten Fotos unserer Events und regen zur aktiven Diskussion an. Werde Teil unserer lebhaften Community und unterstütze uns mit deinem Like.

Wir freuen uns, dass du uns auf Facebook folgst.

www.facebook.com/kindermitseltenenkrankheiten

KMSK-Selbsthilfegruppe Schweiz – Vernetze dich mit betroffenen Familien

Unsere geschlossene Facebook-Gruppe vernetzt dich mit mehr als 200 anderen betroffenen Eltern. Du kannst jederzeit Fragen stellen, über deine Ängste sprechen, über freudige Momente, aber auch darüber diskutieren, welche Erfahrungen andere betroffene Familien mit der IV, der Krankenkasse, Ärzten, Spitälern, Lehrern usw. gemacht haben. Dieser Wissensaustausch stärkt die Familien und ermöglicht es auch, Familien mit derselben Diagnose zu finden. Weitere Informationen und den Link zur geschlossenen Facebook-Gruppe findest du auf unserer Webpage.

Solltest du Fragen haben, dann sende uns eine Mail an info@kmsk.ch oder rufe uns an +41 44 752 52 50.

Herzlichst

Förderverein für Kinder
mit seltenen Krankheiten
Ackerstrasse 43
8610 Uster, Switzerland
T +41 44 752 52 50
info@kmsk.ch
www.kmsk.ch

www.kmsk.ch



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**

ISBN 978-3-9524985-0-7



9 783952 498507 >

**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