

«OFT SIND DIE SYMPTOME BETROFFENER KINDER ANFANGS SEHR UNSPEZIFISCH»

Dr. med. Katrin Lengnick ist Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin mit Schwerpunkt Neuropädiatrie. Bei ihrer Arbeit am Ostschweizer Kinderspital trifft sie immer wieder auf Kinder mit Symptomen, die nicht klar diagnostiziert werden können. Unwissen kann aber aus ihrer Sicht eine positive Entwicklung teilweise gar fördern.



Dr. med. Katrin Lengnick
Fachärztin für Kinder- und
Jugendmedizin, Schwerpunkt Neuro-
pädiatrie und Entwicklungspädiatrie,
Ostschweizer Kinderspital

Wie oft kommt es vor, dass Kinder wie Amy zwar Beeinträchtigungen haben, diese aber nicht einem klaren Syndrom bzw. einer seltenen Krankheit zugewiesen werden können? Das ist leider gar nicht so selten. Oft geht es am Anfang primär darum, zuerst behandelbare Krankheiten zu erkennen und schwere Verläufe auszuschliessen. Stellen wir beispielsweise eine Stoffwechselerkrankung fest, versuchen wir den Verlauf mit einer Diät zu beeinflussen. Je nachdem kann es aber auch sein, dass Operationen nötig sind und diese keinen zeitlichen Aufschub erlauben.

Medizin und Technologie gelten als weit fortgeschritten, wir können alle möglichen Beschwerden behandeln und auch auf den Mond fliegen. Wieso ist es trotzdem so schwierig, bei einem Kind wie Amy eine klare Diagnose zu stellen? Die Diagnosestellung ist sehr vielschichtig. Oft sind die Symptome betroffener Kinder anfangs sehr unspezifisch und eine Zuordnung wird erst möglich, wenn Charakteristika klarer hervortreten. Zudem wissen wir häufig gar nicht, wonach wir genau suchen müssen. Die Stecknadel im Heuhaufen zu finden, wenn man gar nicht weiss, wie die Stecknadel aussieht, ist umso schwieriger.

Das vergebliche Hoffen und Warten auf eine Diagnose ist für betroffene Familien zermürbend. Wie erleben Sie diese Familien? Für viele die-

ser Familien steht aus meiner Erfahrung anfangs gar nicht «die» Diagnose im Vordergrund. Viel eher sind es die zahlreichen Herausforderungen, welche sich durch ein Kind mit besonderen Bedürfnissen ergeben. Es geht also an diesem Punkt mehr darum, sich auf die neuen Bedingungen einzustellen, diese Schritt für Schritt zu akzeptieren und dabei Unterstützung zu erfahren.

Wie kann ihnen in dieser Situation am besten geholfen werden? Wir versuchen herauszufinden, was für Kinder und ihre Familien in ihrem individuellen System wichtig ist. Welche Stärken des Kindes sollen gezielt gefördert werden? Welche Strukturen, Hobbys oder Ähnliches sind wichtig für das Zusammenleben dieser Familie und sollen möglichst weiterhin gepflegt werden können? Zudem erlebe ich es auch immer wieder, dass eine klare Diagnose ein Stempel sein kann, den man gar nicht unbedingt will. Kinder werden dann in eine Schublade gezwängt, häufig als wenig leistungsfähig eingestuft. Dabei gibt es sogar Kinder mit deutlichen Beeinträchtigungen, die dank ihrem individuellen System und dessen Förderung die Regelschule besuchen können. Genetik und eine klare Diagnose sind immer ein Thema, ein liebevolles und förderndes Umfeld das andere.

Gemäss Amys Eltern wurde in den ersten Jahren immer wieder gesagt, dass

«Ich rate Eltern in dieser Situation, auf die individuellen Stärken und Fähigkeiten ihrer Kinder zu achten. Diese zu fördern kann eine sehr grosse Entwicklung mit sich bringen.»

DR. MED. KATRIN LENGNICK

Amy sich möglicherweise verlangsamt entwickeln könnte, grundsätzlich aber gesund sei. Dies gab zwar einerseits Hoffnung, machte aber das Anerkennen ihrer Tochter als Kind mit besonderen Bedürfnissen teilweise schwieriger. Was raten Sie Eltern in einem solchen Fall? Oder sollte aus Ihrer Sicht die Medizin anders mit dieser Situation umgehen? Als Mediziner können wir nicht in die Zukunft schauen. Mancher schwerkranke Säugling entwickelte sich besser, als wir es uns je erhofft hätten. Andererseits kann sich eine Situation aber auch verschlechtern. Eine frühe, nicht spezifisch behandelbare Diagnose ist aus meiner Sicht nicht immer nur gut, da sie sehr belastend sein kann. Natürlich wollen wir auch so früh wie möglich Klarheit in Bezug auf die Erkrankung, aber viele betroffene Eltern können zu einem gewissen Zeitpunkt negative Botschaften noch gar nicht annehmen, sie sind noch zu sehr mit den neuen Herausforderungen des Alltags beschäftigt. Dieser Prozess ist sehr individuell und braucht oft Zeit.

Amys Eltern würden gerne weitere genetische Tests durchführen, diese werden jedoch von der Krankenkasse oder der IV nicht bezahlt. Weshalb hakt es häufig bei der Finanzierung? Wenn wir Tests anordnen, müssen diese wirtschaftlich und zweckmässig sein und darüber hinaus eine therapeutische Relevanz haben, um von der Krankenkasse akzeptiert zu werden. Da aber bei Kindern wie Amy gar nicht klar ist, was wir finden und ob dies eine

Änderung der Therapie zur Folge hätte, ist eine Begründung des Testvorhabens oft nicht ganz einfach.

Welche Anlaufstellen können in dieser Situation weiterhelfen? Im Kinderspital helfen wir gerne bei der Suche nach Anlaufstellen, unter anderem auch mit Hilfe des Sozialdienstes. Wir haben jedoch bloss begrenzt Einfluss auf Finanzierungsfragen. Unterstützung erhalten Eltern daneben auch von der Stiftung Cerebral, Procap, dem Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten oder bei Heimen und ähnlichen Institutionen.

Welche Tipps haben Sie für betroffene Familien, die langwierige Zeit der Diagnosefindung zu bewältigen? Ich rate ihnen, auf die individuellen Stärken und Fähigkeiten ihrer Kinder zu achten. Diese zu fördern kann eine sehr grosse Entwicklung mit sich bringen. Zudem erscheint es mir wichtig, an ihre elterliche Intuition zu glauben. Viele zweifeln in solchen Situationen an sich selbst. Dabei ist ihre eigene Intuition aber sehr stark, sie spüren intuitiv, was ihre Kinder brauchen und wozu sie fähig sind. Darüber hinaus kann ich ihnen ein psychologisches Coaching empfehlen, welches im Kinderspital angeboten wird. Dabei geht es um Krankheitsverarbeitung und darum, herauszufinden, was für Kinder und ihre Familien wirklich wichtig ist, und wie diese Ziele erreicht werden können. Angeschaut wird beispielsweise, auf welchem Weg ein Familienurlaub genossen oder wie das

Zusammenleben erleichtert werden kann. Ein solches Coaching umfasst meist bloss wenige Termine, kann aber viel zur Akzeptanz beitragen und wird von Eltern und Kindern oft als sehr wertvoll wahrgenommen.

Viele Fragezeichen bleiben für Amys Eltern voraussichtlich bestehen. Wie werden sich die Beschwerden von Amy entwickeln? Werden neue auftreten? Was hilft aus Ihrer Sicht, wenn Fragezeichen für Familien zu viel werden könnten? Ich bin optimistisch, kann aber auch nicht in die Zukunft blicken. Teilweise kann es auch helfen, eine Zweitmeinung einzuholen, falls Antworten nicht zufriedenstellen. Dabei muss man auch keine Angst haben, dass Ärzte mit Unverständnis auf diesen Wunsch reagieren. Wir fühlen mit den Eltern mit und wissen, dass die Situation ohne klare Diagnose nicht einfach ist. Unsicherheit kann aber auch Vorteile haben, da dadurch ein Kind mit besonderen Bedürfnisse nicht voreilig «abgestempelt» wird. Sie ist eine Chance, wenn man sich auf die Stärken des Kindes konzentriert und diese gezielt fördert. Und das machen Amys Eltern auf bewundernswerte Art und Weise.

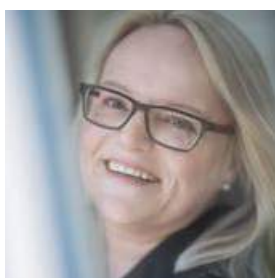
INTERVIEW: STEFAN FEUERSTEIN



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**

SELTENE KRANKHEITEN

PSYCHOSOZIALE HERAUSFORDERUNGEN FÜR ELTERN UND GESCHWISTER



Manuela Stier



Prof. Dr. med. Anita Rauch

PSYCHOSOZIALE HERAUSFORDERUNGEN FÜR ELTERN UND GESCHWISTER

Liebe Leserinnen und Leser

Eine seltene Krankheit wirbelt das Leben betroffener Familien durcheinander, zerstört Träume und Lebensentwürfe, ist eine riesige Herausforderung für Mütter, Väter, Geschwister, aber auch für Grosseltern. Berufskarrieren müssen begraben werden, Paarbeziehungen leiden, Eltern sind oft rund um die Uhr für ihre kranken Kinder da und vergessen dabei sich selbst. Kurz: Die Diagnose einer seltenen Krankheit bringt immense psychosoziale Herausforderungen auf vielen verschiedenen Ebenen mit sich. Eine betroffene Mama beschreibt es so: «Ich habe alle Gefühle durchlebt: mal überfordert, mal schuldig, mal absolut wütend auf Ärzte und Belegschaft, mal hoffnungslos, tieftraurig und nicht in der Lage, mein Schicksal zu akzeptieren. Dann wieder voller Zuversicht».

Es beeindruckt uns sehr, welche unglaublichen Kräfte diese Familien im Sturm bündeln, wie sie für ihre Kinder kämpfen, bedingungslose Liebe schenken und trotz allem, positiv in die Zukunft blicken. Sie darin zu unterstützen, ist eines der Ziele des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten. Wissenstransfer ist uns dabei enorm wichtig und wird mit unseren vier KMSK Wissensbüchern «Seltene Krankheiten» nachhaltig ermöglicht. Mehr als 42 500 Bücher durften wir dank Gönnerinnen und Gönnern kostenlos an betroffene Familien, Gynäkologen, Hebammen, Kinderärzte, Hausärztinnen, Genetiker, Augen- und Ohrenärztinnen, Therapeuten, Psychologinnen, Kinderspitäler, Krankenversicherer, Gesundheitspolitikerinnen, Lehrer, Forschende an Hochschulen, Pharmafirmen, IV-Mitarbeitende und Gesundheitsdirektionen überreichen.

Dank dem Wissen von inzwischen über 650 KMSK Familien und Fachpersonen ist nun bereits das 4. Wissensbuch «Seltene Krankheiten – Psychosoziale Herausforderungen für Eltern und Geschwister» entstanden. Dankbar sind wir, dass wir auf viele tolle Herzensmenschen zählen dürfen, die unsere Bücher als Gönnerinnen und Gönnern mit einer gebundenen Spende ermöglichen. Es freut uns sehr, dass wir seit 2018 auf kompetente Texterinnen und Texter sowie Fotografinnen und Fotografen zählen dürfen, die sich ehrenamtlich einsetzen. Gemeinsam sind wir stark und können die betroffenen Familien auf ihrem Weg begleiten, sie verbinden, finanziell unterstützen und ihnen das Gefühl vermitteln, dass sie nicht alleine sind.

Wir wünschen Ihnen allen eine spannende Lektüre!

Herzlichst

MANUELA STIER
Initiantin/Geschäftsleiterin
Förderverein für Kinder mit
seltenen Krankheiten KMSK

PROF. DR. MED. ANITA RAUCH
Präsidentin KMSK
Direktorin Institut für Genetik
der Universität Zürich

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

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

IMPRESSUM

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

Initiantin/Geschäftsleiterin
Manuela Stier
manuela.stier@kmsk.ch
T +41 44 752 52 50

Konzept
Stier Communications AG
www.stier.ch

Korrektur
Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

Druck
Engelberger Druck AG, Stans
Auflage 11 500 Expl. deutsch

Titelbild
Foto: Thomas Suhner
Models: Fin, West-Syndrom
und Papa Simon

Erscheinungsdatum
November 2021

INHALT

GRUSSWORT

- 09 «UNSERE AUFGABE IST ES, DEN ELTERN DIE SCHULDGEFÜHLE ZU NEHMEN»
Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin des Fördervereins für
Kinder mit seltenen Krankheiten

KMSK WISSENSBÜCHER SELTENE KRANKHEITEN

- 10 WIRKUNG DER VIER KMSK WISSENSBÜCHER «SELTENE KRANKHEITEN»
Manuela Stier, Initiantin/Geschäftsleiterin Förderverein für
Kinder mit seltenen Krankheiten

FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN

- 11 FACTS/FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNG/FAMILIEN VERBINDEN
ÖFFENTLICHKEIT SENSIBILISIEREN/MEDIENPRÄSENZ

ERFAHRUNGEN EINER BETROFFENEN MUTTER

- 20 «ANDERE SOLLEN VON UNSEREN ERFAHRUNGEN UND
KÄMPFEN PROFITIEREN KÖNNEN»
Christine de Kalbermatten, betroffene Mutter, Gründerin MaRaVal –
seltene krankheiten wallis

STUDIE

- 22 HERAUSFORDERUNGEN VON PFLEGENDEN UND BETREUENDEN
ANGEHÖRIGEN – RELEVANTE FORSCHUNGSERGEBNISSE
Fernando Carlen, Assoziierter Professor FH, Projektleiter Weiterbildung
Oberwallis, HES-SO Valais-Wallis – Hochschule für Gesundheit

INFORMATIONSPLATTFORM FÜR (NEU) BETROFFENE FAMILIEN

- 24 KMSK INFORMATIONSPLATTFORM FÜR (NEU) BETROFFENE FAMILIEN
Irene Kobler, MA Wissenschaftliche Mitarbeiterin, ZHAW School of
Management and Law Winterthurer Institut für Gesundheitsökonomie WIG,
Zürcher Hochschule für Angewandte Wissenschaften ZHAW

BETROFFENE FAMILIEN

MOMENT DER DIAGNOSE

26 **SARAH – WILLIAMS-BEUREN-SYNDROM**
Wir waren schockiert, traurig und fühlten uns verloren und allein

30 **LIC. PHIL. LIEVE ROMANINO**
Psychologin und Psychotherapeutin, Abteilung Neuropädiatrie
des Universitäts-Kinderspital Zürich

KEINE DIAGNOSE – WIE WEITER?

32 **AMY – KEINE DIAGNOSE**
Vom Optimismus, den auch Fragezeichen nicht trüben können

36 **DR. MED. KATRIN LENGNICK**
Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, Schwerpunkt Neuropädiatrie und
Entwicklungs pädiatrie, Ostschweizer Kinderspital

UNBEKANNTER WEG

38 **NAIM – MONOSOMIE 1P.36.60**
«Die Leute haben Erbarmen mit Naim. Das müssen sie nicht.»

42 **DR. MED. DANIEL MARTI**
Facharzt FMH für Kinder- und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie,
Praxis für Psychosomatik und Psychotherapie Zürich

MANGELNDE AKZEPTANZ DES KINDES/SCHULDGEFÜHLE

44 **JONATHAN – MUSKELDYSTROPHIE DUCHENNE**
Das Licht im Tunnel

49 **CHRISTOPH BÜSCHI**
Fachleiter Berufsfindung/Berufsintegration, Zentrum für Kinder mit Sinnes-
und Körperbeeinträchtigung ZKSK AG

ÜBERFORDERUNG IM ALLTAG

52 **LEONARDO – DEFORMATION TPM3-GEN**
Mitten im Leben trotz anfänglich düsteren Prognosen

56 **JOLANDA SCHERLER**
Kordinatorin Familien-Ferienwochen, Stiftung Kinderhospiz Schweiz

SOZIALE ISOLATION/RÜCKZUG

58 **LIO – AUTISTISCH, MITTELSCHWER GEISTIG- UND KÖRPERBEHINDERT**
Lio und seine Familie: Der lange Kampf aus der lebenslangen Isolation

63 **ELSBETH VAN DAM**
Grossmutter von Lio

FINANZIELLE HERAUSFORDERUNG

- 66 **ALESSIA – AUTISMUS**
Alleinerziehend, finanziell und mit den Kräften am Limit
- 70 **STEPHANIE M. FRITSCHI**
Inhaberin, Schreibfee.ch

SCHWIERIGKEITEN AM ARBEITSPLATZ

- 72 **ELI – BRUNNER-SYNDROM MIT AUTISTISCHER SPEKTRUMSSTÖRUNG**
Sich bewusst füreinander Zeit zu nehmen, ist wichtig
- 77 **IRENE BELSER**
Leiterin Spezialdienste Spitex, Stadt Winterthur

HERAUSFORDERUNGEN IN DER PAARBEZIEHUNG

- 80 **LYNN – GLYKOGENOSE TYP 1A**
Akzeptanz für den individuellen Umgang mit schwierigen Situationen
- 84 **GABRIELA OERTLI**
Paar- und Familientherapeutin, CANARIO Praxis für Musiktherapie und Familienberatung

OFFENE KOMMUNIKATION

- 86 **JANIS – SEPSIS-ENZEPHALOPATHIE MIT ÖDEM DES CORTEX**
Der Spagat zwischen Offenheit und dem Bedürfnis nach Normalität
- 90 **MICHÈLE WIDLER**
Psychotherapeutin im Pädiatrischen Palliative Care Team Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB) und in der Praxis für Psychotherapie am Blumenrain in Basel

UMGANG MIT GESCHWISTERN

- 92 **TOBIAS – NOONAN-SYNDROM**
Die Geschichte zweier Brüder, die so viel Nähe wie auch Abstand brauchen.
- 97 **SARA FISCHER**
Eidg. anerkannte Psychotherapeutin und Fachpsychologin FSP

GRENZEN DER BELASTBARKEIT

- 100 **VALENTINA – PITT-HOPKINS-SYNDROM**
Es hilft nichts, wenn wir Eltern daran zerbrechen!
- 104 **SARAH MÜLLER**
Geschäftsführerin, Entlastungsdienst Schweiz, Kanton Zürich

PSYCHOLOGISCHE UNTERSTÜTZUNG FÜR MÜTTER

106 **JON – STXBP1-ERKRANKUNG, FRÜHKINDLICHER AUTISMUS, ZEREBRALPARESE**
Mit professioneller Hilfe zum erfüllenden Familienleben

111 **MICHAEL VILLIGER**
Dipl. Pflegefachmann HF, Psychiatrische Pflege Muelen

ALS MUTTER KRAFT SCHÖPFEN

114 **LEONIE – PARTIELLE TRIESOMIE 6Q**
Das Kleine grosse Wunder Leonie

118 **JASMINE MAYR**
Pflegerin, Kinderspitex Ostschweiz

ALS VATER KRAFT SCHÖPFEN

120 **MICHELLE – CDKL5 – GENDEFEKT**
Michelle eröffnet uns eine Welt, die einzigartig und besonders ist

125 **DR. PHIL. FRIEDRICH DIETER HINZE**
Dipl. Psychologe, freiberuflich tätig Als Trainer, Coach, Autor und Berater

TRENNUNG – KRISENSITUATION MEISTERN

128 **ARTEMIS – KAUDALES REGRESSIONSSYNDROM CRS**
«Paare, die ein Kind bekommen, das nicht gesund ist, stehen unter grossem Stress»

132 **BEATRICE BUCHER**
Beraterin SGfB, Psychosoziale Beratung in Uster

TRANSITION IN DIE ERWACHSENENWELT

134 **MATAN – EHLER-DANLOS-SYNDROM, HYPERMOBILER TYP, CRPSHEDS**
Wenn Kinder erwachsen werden und Verantwortung übernehmen

138 **MATIAS IMBACH**
Facharzt für Allgemeine Innere Medizin, Ärztehaus Milchbuck, Zürich