

Wenn das Kind an einer einzigartigen Krankheit leidet

Familienschicksal Der fünfjährige Eli hat das Brunner-Syndrom – er ist der einzige bekannte Fall in der Schweiz. Was das für Familie Bachmann aus Winterthur bedeutet.

Nicole Döbeli

Eli steigt am Montagnachmittag aus dem Schulbus, der ihn direkt vor seinem Zuhause in Veltheim abliefern. Mit Mutter Sabine Bachmann geht es in die Küche, wo der Fünfjährige sämtliche Müsli-Packungen aus dem Schrank nimmt, um dann doch immer dieselbe Sorte zu essen. Normaler Alltag wie in vielen Familien und doch anders, denn Eli ist beeinträchtigt. Früh wurden Autismus und das Brunner-Syndrom diagnostiziert, eine genetische Stoffwechselerkrankung, von der so weit bekannt, niemand anderes in der Schweiz betroffen ist.

Eli kommt als gesundes Baby zur Welt. Sabine Bachmann bemerkt zwar früh, dass sie eine andere Verbindung zu ihrem Sohn hat als zur älteren Tochter Lou: «Er hat mich einfach nicht so gebraucht.» Doch erst nach einigen Monaten beginnt sie zu ahnen, dass mit ihrem Kind etwas nicht stimmt. Das Baby kann lange den Kopf nicht selbst heben und scheint in seiner Entwicklung hinterher zu hinken. Mit neun Monaten bestätigt das schliesslich auch der Kinderarzt und die Eltern veranlassen einen Gentest. Mit 16 Monaten steht fest: Brunner-Syndrom. Vermutlich steht auch der Autismus in einem Zusammenhang damit, so genau weiss das aber niemand.

Das Aggressions-Gen

Was es genau bedeutet, das Brunner-Syndrom zu haben, darüber rätseln die Experten. Entdeckt hat den Gendefekt der niederländische Genetiker Han Brunner, der in den Neunzigerjahren bei kriminellen Personen nach einem Aggressions-Gen gesucht hatte. «Davor hatte ich am meisten Sorge», sagt der 37-jährige Nicolin Bachmann, der in der Integrierten Psychiatrie auch mit autistischen Jugendlichen zu tun hat, die sich manchmal aggressiv verhalten: «Ein benachteiligtes Kind zu haben, ist das eine. Aber ein Kind zu haben, das gesellschaftlich nicht tragbar ist, ist etwas ganz anderes.» Brunners These liess sich allerdings nicht bestätigen und Eli ist ein sanftes Kind, das sich nach dem Essen ins Wohnzimmer zieht und zufrieden alleine spielt.

Elis Zvieri ist meistens auch Frühstück für einen Elternteil, denn beide arbeiten Nachtschicht in Pflegeberufen. «Am Tag musste bisher immer jemand von uns da sein», erklärt die 39-jährige, sie hätten ihre Dienstpläne aufeinander abgestimmt. Bis vor kurzem erhielt Eli jeden Tag sechs Stunden Intensivtherapie zu Hause. Wahrscheinlich auch dank dieser ist er nun bereit, den Sonder-Kindergarten zu besuchen.

Der Fünfjährige spricht einzelne Wörter und könne neuerdings auf Dinge zeigen: «Das hat viel Training gebraucht.» Freunde und Familie hätten oft Respekt davor, seine Bedürfnisse wegen der Sprachbarriere nicht erkennen zu können, erzählt



Von links: Lou, Nicolin, Eli und Sabine Bachmann in ihrem Wohnzimmer in Winterthur Veltheim. Foto: Madeleine Schoder

Bachmann. Aber eigentlich sei das gar nicht so schwierig: Wenn er Hunger habe, ziehe er am Küchenschrank, wenn er weine, tue ihm etwas weh.

Obwohl Bachmanns mit den Nachtschichten irgendwann wieder aufhören wollen, funktionieren der Familienalltag eigentlich sehr organisch: «Unsere Kinder kennen das gar nicht anders.» Manchmal höre er von anderen Leuten: «Ihr bringt ja so viele Opfer!», erzählt Nicolin Bachmann: «Dabei hat vieles einfach damit zu tun, dass wir Kinder haben und nicht mit Elis Beeinträchtigung.» Es sei nicht so, dass sie permanent am Anschlag seien.

Ärzte wissen nicht viel

Mit einigem Zusatzaufwand sieht sich das Ehepaar dennoch konfrontiert. Von der Invalidenversicherung gebe es keine Broschüre, die erkläre, wie man durch den administrativen Formularetschlingel komme. Schon gar nicht, wenn es sich um eine einzigartige Erkrankung handle. «Wir können mit der Autismus-Diagnose zum Glück einiges umgehen», sagt Sabine Bachmann.

Stehe ein Arzttermin an, dann gingen sie nicht mit der Hoffnung hin, weitere Informationen

«Die Forschung an seltenen Krankheiten ist halt nicht so prestigeträchtig.»

Nicolin Bachmann

zu erhalten, sondern meistens überbrächten sie die neuesten Erkenntnisse selbst: «Eigentlich müsste ich das Geld für den Termin erhalten.» Immer wieder prüft Sabine Bachmann online, ob irgendwo auf der Welt neue Fälle oder Informationen auftauchen. Doch die Forschung habe wenig Interesse an seltenen Krankheiten: «Damit ist halt nicht so viel Prestige verknüpft. Das ist verständlich, aber nicht immer einfach zu akzeptieren», sagt Nicolin Bachmann.

Elis Beeinträchtigung konnten die Eltern hingegen relativ rasch und schmerzlos akzeptieren, erzählen sie: «Wir sind nicht traurig darüber.» Die frühe Erkenntnis habe zudem den Vorteil, dass auch früh mit Therapien begonnen werden könne. Bachmanns kennen andere Familien, in denen die Eltern die Tatsache, dass ihr Kind beeinträchtigt ist, nicht einmal aussprechen können.

Angst davor, frech zu sein

Besonders Sabine Bachmann hilft es, mit anderen Familien in Kontakt zu sein. So sei sie auch auf den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten gestossen. Der Verein mit Sitz in User

macht auf Wunsch die Krankheiten der Mitgliederkinder öffentlich, was die Chance erhöht, Familien, die vom Gleichen betroffen sind, zu finden. Bisher kennen Bachmanns nur eine Familie in Deutschland, deren achtjähriges Kind ebenfalls das Brunner-Syndrom hat. Es hat keine Autismus-Diagnose, dafür sehr schwache Muskeln und wird wohl bald im Rollstuhl sitzen.

Der Förderverein habe zudem unkompliziert die Kosten für eine Reittherapie übernommen. «Es ist nicht einfach, um Hilfe zu bitten», sagt Sabine Bachmann. Sie mache lieber alles selbst. «Man hat so eine Angst davor, frech zu sein», sagt Nicolin Bach-

mann. Die Familie lebe nicht an der Armutsgrenze, könne sich ein Auto und Ferien leisten. Aber müssten sie die Gesamtkosten aller Behandlungen und Therapien übernehmen, dann wäre das nicht zu stemmen. Alleine die zweijährige Intensivtherapie habe 50'000 Franken pro Jahr gekostet. Bachmanns bezahlten rund ein Drittel selbst.

Sabine Bachmann bezweifelt, dass ihr Sohn je eine Regelschule besuchen wird, ihr Mann sagt: «Das überlege ich mir gar nicht.» Sie würden laufend entscheiden, was das Beste für Eli ist. «Wir können die Situation nicht ändern und es gibt kein Ziel, das Eli erreichen muss.»

Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

Der Alltag der betroffenen Familien ist geprägt von Ungewissheit, insbesondere wenn noch keine Diagnose vorhanden ist. Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten setzt sich seit seiner Gründung 2014 für die betroffenen Kinder und ihre Familien ein. Der Verein ermöglicht finanzielle Direkthilfe (2021 insgesamt 360'000 Franken) und schafft kostenlose Familien-

Events (seit 2014 haben mehr als 7000 Familienmitglieder teilgenommen), um betroffene Familien miteinander zu vernetzen. Zudem arbeitet die Organisation daran, das Wissen zu seltenen Krankheiten bei Fachpersonen, Familien und in der breiten Öffentlichkeit zu verankern. Der Förderverein ist auf Spenden angewiesen. (mid)

www.kmsk.ch