

DAS KLEINE GROSSE WUNDER LEONIE

Die 7-jährige Leonie fordert viel von ihrer Mama Martina. Das Mädchen hat einen extrem seltenen Gendefekt, kann nicht laufen und sich nur mit wenigen Worten verständigen. Es «klebt» permanent an seiner Mutter, kann sich keine fünf Minuten selbst beschäftigen und braucht 24/7 Betreuung. Für Martina sind kleine Auszeiten ungemein wichtig, damit sie Kraft für ihren herausfordernden Alltag tanken kann.



Dass Leonie ein Wunderkind ist, daran zweifle ich nach meinem Gespräch mit Martina keinen Moment mehr. Voller Liebe, Stolz und Dankbarkeit betont ihre Mama immer wieder, wie sie ihr kleines Wunder «Leonie» geprägt und verändert hat, wie das Mädchen ihr Leben täglich reicher macht. Martina ist eine Powerfrau – voller Energie, Lebensfreude, stets positiv und zuversichtlich, belastbar, nichts scheint sie aus der Ruhe zu bringen. Eigenschaften, die ihr früher als Personalverantwortliche eines grossen Unternehmens zu Gute gekommen sind und die sie heute als Mama von Leonie und dem 5-jährigen Nino noch mehr zu schätzen weiss: «Früher habe ich oft 12 Stunden gearbeitet, mein Leben war strukturiert und durchgeplant, alles hatte seine Ordnung. Mit der Geburt von Leonie hat sich mein Leben um 180 Grad gewendet.» Lachend fügt Martina an, dass sie ohne Leonie wahrscheinlich irgendwann einen Herzinfarkt oder einen Nervenzusammenbruch vom vielen Arbeiten bekommen hätte. «Leonie tut mir unglaublich gut – ich habe durch sie gelernt, in den Tag zu leben, alles entspannter zu nehmen und mich auch an kleinen Dingen und Fortschritten zu freuen.»

Entgegen den Prognosen der Ärzte

Dass es Leonie überhaupt gibt, grenzt an ein Wunder. Laut den Ärzten würde Martina nie auf natürlichem Weg schwanger werden. Mehrere Versuche mit künstlicher Befruchtung scheiterten, Martina verlor dreimal ein Baby. «Das war eine schwierige, belastende Zeit. Wir haben so gehofft und gezittert, dass es klappt und mussten jedes Mal wieder von vorne beginnen», erinnert sie sich. Das junge Paar nahm sich eine Auszeit, ohne Hormontherapie, ohne Ärztstress. Und siehe da, als Martina nach ihrer Rückkehr aus den Ferien erneut mit der Hormontherapie starten wollte, wartete sie vergeblich auf ihre Periode. Ihr Wunder war geschehen: Martina war schwanger, auf natürlichem Weg. Dieses Baby wollte unbedingt zu ihnen, kämpfte sich schon damals durch, widersetzte sich allen Prognosen der Ärzte. Eine kleine Kämpferin eben, diese Leonie.

Lebenserwartung von einem Jahr

Bei den Ultraschalluntersuchungen zeigte sich, dass Leonie eine Lippen-Kieferspalte hat. «Unser erster Gedanke war: Wenn es nur das ist, damit können wir leben», erinnert sich Martina. Mit jeder neuen Ultraschalluntersuchung entdeckte der Arzt weitere Auffälligkeiten, Martina wird zu einer Fruchtwasserpunktion geraten. «Ich habe mich bewusst dagegen entschieden. Für mich war es ein Wunder und ich war überzeugt, dass alles gut kommen würde.» Martina sagt aber auch sehr offen, dass sie wahrscheinlich die Schwangerschaft abgebrochen hätte, wenn sie die Diagnose schwarz auf weiss gehabt hätte.» So blieb die Hoffnung, dass es vielleicht doch «nur» die Lippen-Kieferspalte ist.

Leonies seltene Krankheit gibt es weltweit 21 Mal

Kurz nach Leonies Geburt entnahmen die Ärzte Fruchtwasser und untersuchten dieses auf Gen-Veränderungen. «Einen Monat später hatten wir das Ergebnis: Unsere Tochter hat einen so seltenen Gendefekt, dass nur 21 weitere Fälle auf der ganzen Welt bekannt sind», erzählt die 35-Jährige. Die Ärzte konnten sich unter der Krankheit nichts vorstellen und überrollten Martina mit konfuse, schlecht recherchierten Informationen. Martina erinnert sich, dass das erste Gespräch schockierend war: «Die einzige Aussage, die mir geblieben ist, war jene, dass Leonie aller Wahrscheinlichkeit nach nur ein Jahr alt werden würde.»

«Die Ärzte haben sich bei Leonie laufend geirrt»

Wie ertragen junge Eltern solch einen Hammer-schlag? «Wir mussten es einfach nehmen, wie

«Ich verzichte lieber auf Luxus, wie Ferien und Restaurantbesuche, damit wir mit einem Gehalt über die Runden kommen und ich nicht zusätzlich arbeiten muss. Somit habe ich etwas mehr Zeit, um alles zu erledigen. Sonst wäre ich vermutlich permanent gestresst und schlecht gelaunt, was sich wiederum auf die Kinder übertragen und auch der Beziehung schaden würde.»

MARTINA, MUTTER VON LEONIE

es ist. Irgendwie hat Leonie uns immer Kraft gegeben und gezeigt, dass alles gut kommen wird.» Auch wenn Martina nicht gläubig ist, so ist sie doch überzeugt, dass genau dieses Kind für sie bestimmt gewesen ist und dass alles so seine Richtigkeit hat. Zugleich musste sie immer wieder an eine Mama denken, der sie auf der Neonatologie begegnet war. Deren Kind bekam kaum Luft, röchelte und war in einem offensichtlich sehr ernsten Zustand. «Da wurde mir bewusst, dass es andere noch viel schlimmer getroffen hat als uns.» Denn entgegen den Prognosen der Ärzte entwickelt sich Leonie erstaunlich gut, viele Abweichungen hat sie inzwischen sogar aufgeholt. «Die Ärzte haben sich bei Leonie laufend geirrt, Therapievor schläge bewirkten immer nur das Gegenteil. Für uns war es schwierig Vertrauen aufzubauen, wir mussten uns auf unser Gefühl verlassen», sagt Martina.

Inseln schaffen und Kraft tanken

Martina wirkt während unserem Gespräch, mit Leonie auf dem Arm und ihrem quengeligen Sohn neben sich, unglaublich entspannt, in sich ruhend. Wie macht sie das nur? «Es geht mir nicht immer gut. Aber ich versuche positiv zu sein und vorwärtszublicken. Es muss immer weitergehen, ich kann nicht in Selbstmitleid versinken; dazu habe ich keine Zeit.» Martina hat sich ihre kleinen Inseln geschaffen, wo sie Kraft und neue Energie tanken kann. «Ich gehe jeden Mittwochmorgen in die Reitstunde: Das ist meine Zeit, da kann ich abschalten und meinen Alltag vergessen.» Und sie hat bei ihren Kindern durchgesetzt, dass sie nach dem

Frühstück und nach dem Mittagessen jeweils eine halbe Stunde Ruhe hat.

Manchmal reicht das aber nicht aus und es gibt immer wieder Phasen, da ist auch Martina am Anschlag, läuft am Limit. «Es gibt Tage da kleben die Kinder 24 Stunden an mir, da kann ich Leonie keinen Moment aus den Augen lassen. Irgendwann liegen die Nerven blank.» Leonie spricht nur wenige Worte; wenn sie etwas will oder wenn es ihr nicht gut geht, kann sie stundenlang in Dauerschleife «Mama, Mama, Mama» rufen. «Das ist psychisch sehr belastend, irgendwann reisst mein Geduldsfaden und ich werde laut. Danach plagt mich wieder das schlechte Gewissen, weil es Leonie ja nicht böse meint.»

Kurz vor dem Burnout

Martina gibt offen zu, dass es immer wieder Phasen gibt, in denen sie am Anschlag ist und die Kräfte nachlassen. Dann nimmt sie sich eine Auszeit, geht mit Freundinnen etwas trinken, oder, wie vor kurzem, eine Nacht weg. «Danach geht es mir wieder gut, ich habe neue Energie und kann für meine Familie funktionieren.» Unterstützung und Halt findet Martina bei ihrem Mann, er ist da, wenn sie ihn braucht, übernimmt die Kinder, gibt ihr Kraft und ist stets zuversichtlich. «Er ist mein Fels in der Brandung und ich kann mich hundert Prozent auf ihn verlassen», betont Martina. Zusätzlich hat sie ein gutes Netz aus Freundinnen und Nachbarinnen, die jederzeit für sie da sind und auf deren Hilfe sie zählen kann.



Fehlende Zeit zu zweit

Was Martina fehlt, ist «Pärchenzeit». Weil den Grosseltern die Betreuung von Leonie inzwischen zu anspruchsvoll ist, bleibt für die jungen Eltern wenig Spielraum für gemeinsame Zeit. Im vergangenen Herbst wäre ihre grosse Chance auf einen Paarurlaub gewesen: Geplant war, dass Leonie mit ihrer Schule eine Woche ins Klassenlager verreist und Nino von den Grosseltern gehütet wird. «Mein Mann und ich hatten uns schon so auf eine Woche Ferien gefreut, alles war gebucht und organisiert. Dann kam Corona und hat unsere Pläne zunichte gemacht», erzählt Martina traurig. Ein kleiner Lichtblick zeigt sich dem jungen Paar allerdings: Seit kurzem haben sie eine Babysitterin, welche die anspruchsvolle Betreuung von Leonie und Nino problemlos meistert und nun stundenweise auf die beiden aufpassen kann.

TEXT: ANNA BIRKENMEIER
FOTOS: SANDRA MEIER



KRANKHEIT

Partielle Trisomie 6q

Leonies Krankheit ist so selten (21 Fälle weltweit), dass kein einheitliches Krankheitsbild beschrieben wird. Die Ärzte waren bei Leonies Diagnose deshalb ratlos und konnten den Eltern keine Prognose geben. Die Aussage, dass Leonie lediglich eine Lebenserwartung von einem Jahr hat, war glücklicherweise falsch.

SYMPTOME

Folgende Symptome stehen aktuell im Vordergrund:

- Geistige Beeinträchtigung
- Bewegungseinschränkung
- Sprachprobleme
- Inkontinenz



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