

EINE BELASTENDE ZEIT, IN DER WIR DER FAMILIE ZUR SEITE STEHEN

Nach einer schwierigen Diagnose werden die Familien psychologisch betreut und unterstützt. Die Begleitung ist den jeweiligen Bedürfnissen angepasst. Den Eltern hilft es zu wissen, dass die Symptome ihrer Schockreaktion wieder abklingen und ihre Emotionen normal sind.



lic. phil. Lieve Romanino
Psychologin und Psychotherapeutin, Abteilung Neuropädiatrie des Universitäts-Kinderspital Zürich

Wie begegnet man heute am Kinderspital Zürich der schwierigen Aufgabe des Diagnosegesprächs? Diese Gespräche werden in unserer Abteilung der Neuropädiatrie von den Neurologinnen geführt. Die Eltern wissen bereits vorher, dass etwas anders ist bei ihrem Kind. Dennoch ist es äusserst emotional und belastend eine neurologische Diagnose zu erhalten. Man muss sich verabschieden vom Bild des gesunden Kindes, was mit grosser Trauer und tausend Fragen verbunden ist. Unsere Ärztinnen und Ärzte gehen sehr sensibel und professionell mit den Eltern um. Es ist allerdings eine anspruchsvolle Aufgabe die wichtigsten Fakten zur Erkrankung zu vermitteln und dennoch Raum für Entwicklung und Hoffnung zu lassen. In der Regel braucht es zeitnah einen weiteren Termin, um die Fragen der Eltern aufzufangen. Einige Fragen tauchen erst zu Hause oder im Gespräch mit Angehörigen auf. Die anderen Fachpersonen unseres interdisziplinären Teams, wie die Pflegeexpertin, die Sozialarbeiterin oder eine der zwei Psychologinnen, melden sich innert wenigen Arbeitstagen bei der Familie, um Unterstützung anzubieten. Es ist sehr unterschiedlich, welche Angebote in Anspruch genommen werden.

Warum ist die psychologische Fachperson nicht bei den Diagnosegesprächen dabei? Es gibt erst seit August 2019 eine psychologische Sprechstunde auf unserer Abteilung.

Anfangs war ich bei einigen dieser Gespräche anwesend. Wir haben allerdings gemerkt, dass dies von den Eltern nicht erwünscht ist. Im Vordergrund stehen erst die medizinischen Fragen. Zudem sind die Eltern verständlicherweise sehr emotional. Es ist zu viel, wenn mehrere Fachpersonen bei der Diagnoseeröffnung dabei sind und auch eine Psychologin kann die Trauer nicht wegnehmen. Es hat sich bewährt, den Eltern etwas Zeit zu lassen und sich innerhalb von wenigen Tagen zu melden. Die Neurologin gibt im ersten Gespräch unsere Broschüre ab und informiert, dass sich eine Psychologin melden wird. So können die Eltern sich bereits Gedanken machen, ob sie diese Unterstützung in Anspruch nehmen möchten.

Welches Spektrum an Reaktionen erleben Sie bei den Eltern? Die Diagnoseeröffnung ist ein enormer Stressmoment, der mit einer grossen Bedrohung einhergeht: Die Gesundheit des Kindes ist gefährdet. Die Reaktionen sind sehr unterschiedlich: Viele zeigen ihre Trauer offen und weinen. Andere bleiben im Gespräch gefasst und wenige reagieren sogar mit Ärger. Wir wissen aus Studien, dass Menschen in den Stunden und Tagen nach einem sehr belastenden Ereignis mit einer sogenannten «Akuten Belastungsreaktion» reagieren. Umgangssprachlich wird auch gesagt, man steht «unter Schock».

«Ich bin immer wieder aufs Neue tief beeindruckt, wie anpassungsfähig Eltern sind und wie sie sich nach einigen Wochen vom ersten «Schock» erholen.»

LIC. PHIL. LIEVE ROMANINO

Folgende Symptome können auftreten:

- Sorgen, Vermeidung gewisser Personen, Orte, Situationen
 - Nervosität, Schlafstörungen, Konzentrationsschwierigkeiten, übermässige Vorsicht und Schreckhaftigkeit, Gereiztheit
 - Gefühl «neben sich zu stehen», diffuse körperliche Beschwerden (wie Schwindel, Kopfdruck, Appetitlosigkeit), Schwierigkeiten das Erlebte in Worte zu fassen
 - Traurigkeit
 - Belastende und sich aufdrängende Erinnerungen und Alpträume
- Gewisse Menschen haben mehrere dieser Symptome, andere nur wenige. Alle diese Reaktionen sind normal und klingen innerhalb von zirka vier Wochen wieder ab.

Wie ist die weitere Begleitung nach dem Diagnosemoment? Dies ist sehr unterschiedlich und abhängig von den Bedürfnissen der Familien. Manche Eltern wünschen sich einen regelmässigen Austausch. Andere haben keinen Bedarf. Gewisse Eltern haben einen spezifischen Wunsch: Zum Beispiel, dass ich der 7-jährigen Schwester auf eine altersgerechte Art die Erkrankung des Bruders erkläre. Oder dass ich mit der Lehrperson Kontakt aufnehme, damit sie das Thema «Besonders Sein» mit der Klasse aufgreifen kann. Ich habe auch Kinder und Jugendliche, die zu mir in die Psychotherapie kommen. Und manchmal vernetze ich Betroffene mit der gleichen Diagnose.

Wie erleben Sie die betroffenen Familien im weiteren Verlauf? Die allermeisten Familien finden schnell wieder den Boden unter den Füßen und sind resilient. Ich bin immer wieder aufs Neue tief beeindruckt, wie anpassungsfähig Eltern sind und

wie sie sich nach einigen Wochen vom ersten «Schock» erholen. Man wächst in die neue Situation hinein und man kann ja von Menschen mit einer Einschränkung auch viel lernen. Zum Beispiel zeigen die gesunden Geschwister oft grosse Ressourcen wie soziale Fertigkeiten und eine hohe Selbstständigkeit.

Das Schöne an meiner Stelle ist, dass ich einfach für die Familien mit all ihren Anliegen da bin. Das kann spezifisch mit der Beeinträchtigung des Kindes zusammenhängen, muss aber nicht. Manchmal höre ich Monate oder Jahre nichts mehr von einer Familie – und dann melden sie sich wieder. Unsere Familien müssen gut auf ihre Ressourcen achten. Ihr Alltag ist voller Termine und Situationen, die sie aufs Neue herausfordern. So sind besonders neue Entwicklungsschritte wie Kindergarten- oder Schuleintritt oder Pubertät oft Anlass, dass sich Eltern wieder bei mir melden. Auch wenn gewisse Symptome neu auftreten oder das Kind eine Fähigkeit verliert, ist das schwierig. Zum Beispiel der Rollstuhl: Gerade für kleine Kinder ist die gewonnene Mobilität ein positives Erlebnis. Die Eltern müssen sich aber erst an die neue Situation, die entsprechenden Anpassungen und vor allem an ein Kind im Rollstuhl gewöhnen. Irgendwann gehört dann aber der Rollstuhl einfach zum Kind.

Wie werden Familien betreut, welche keine Diagnose für ihr krankes Kind erhalten? Diese Familien werden genau gleich begleitet. Keine Diagnose zu erhalten, aber zu wissen, dass sich das Kind anders entwickelt oder eingeschränkt sein wird, ist sehr belastend. Alle Eltern mit einem besonderen Kind vereint, dass

sie mit einer ungewissen Zukunft leben lernen müssen. Es geht in der Beratung darum, zu lernen, wie man das Kopfkino und die Zukunftsängste bremsen kann. Wie man stattdessen im Moment bleibt und sich an den Fortschritten und Stärken des Kindes freut. Bei den Fällen ohne Diagnose geht es darum, sich auf das zu konzentrieren, was man weiss anstatt auf das, was man nicht weiss und auf das, was hilft.

Gibt es auch Familien, welche keine psychologische Begleitung wünschen? Ja, das kommt regelmässig vor. Das ist aus meiner Sicht auch kein Problem. Jeder Mensch hat seine eigenen Strategien mit anspruchsvollen Situationen umzugehen. Aus Studien wissen wir, dass reden für die einen hilfreich ist, aber nicht für alle. Unser Angebot ist absolut freiwillig.

Was raten Sie dem Umfeld einer betroffenen Familie für die schwierige Anfangszeit? Ich rate den Familien, sich mit Menschen zu umgeben, die einem gut tun und einem helfen. Und zwar nicht nur psychisch, sondern auch praktisch. Wer kann im Haushalt was übernehmen? Wer kann Einkäufe erledigen oder bei der Kinderbetreuung unterstützen?

Es ist auch wichtig, sich in dieser Zeit von den vielen Fragen abzugrenzen. Ich überlege zusammen mit den Eltern, wer im Umfeld welche Informationen erhalten soll und wie man gewissen Menschen auf freundliche Weise mitteilt, dass man eine Zeit lang keinen Kontakt wünscht.

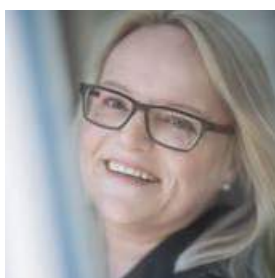
INTERVIEW: SIMON STARKL



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