

## JUNGE MENSCHEN IN DER TRANSITION BRAUCHEN ENGAGIERTE ÄRZTE

Der stufenweise Übergang von Jugendlichen mit chronischen Erkrankungen von der Kinder- zur Erwachsenenmedizin wird Transition genannt. Es ist ein bedeutender psychosozialer Prozess, der in den Familien passiert. Gleichzeitig stehen die jungen Menschen im Alter von 15 bis 20 Jahren zusätzlich vor vielfältigen Entwicklungsaufgaben. Hausärzte können Betroffene in dieser vulnerablen Phase unterstützen. Indem sie offen und vorbereitet sind. Wie Dr. Matias Imbach. Er betreut Matan seit zwei Jahren und hat ihn auf seinem Weg zu mehr Selbstständigkeit begleitet.



**Matias Imbach**  
Facharzt für Allgemeine  
Innere Medizin, Ärztehaus  
Milchbuck, Zürich

**Erinnern Sie sich noch an das erste Treffen mit Matan?** Selbstverständlich, das war im August 2019. Bei neuen Patienten frage ich vorgängig die medizinischen Unterlagen an, damit ich mich fachlich auf die erste Konsultation vorbereiten kann. Bei Matan erhielt ich eine umfangreiche Patientenakte. Es ist wichtig, im Vorfeld die Problematik zu kennen und die Fakten anzuschauen. Ich muss über neue Patienten so gut wie möglich informiert sein, denn das erste Kennenlernen ist fundamental, um Vertrauen zu schaffen. Zur Erstkonsultation kam Matan in Begleitung seiner Mutter, im Verlauf dann aber auch immer häufiger alleine.

**Die Familie von Matan musste die Erfahrung machen, dass sie in der Transitionsphase von anderen Hausärzten abgewiesen wurden. Nicht jedoch von Ihnen. Wieso haben Sie sich anders entschieden?** In der Grundversorgung ist das durchaus ein Thema, ob man «komplizierte» Patienten annimmt oder nicht. Aber diese jungen Leute auf der Schwelle ins Erwachsenenleben brauchen die Initiative von engagierten Ärzten.

**Warum ist der Übergang in die Erwachsenenmedizin für chronisch kranke Jugendliche so wichtig?** Das ist unabhängig von chronischen Krankheiten eine bedeutende Phase im Leben der jungen Menschen: Sie ist der Beginn der Abnabelung von den Eltern. Die jungen Leute sind

zunehmend in der Lage, selber Entscheidungen zu treffen, ohne dafür bei ihren Eltern nachfragen zu müssen. Es wird Ihnen gleichzeitig viel Verantwortung abverlangt. Das kann und wird auf der Elternseite natürlich auch Ängste hervorrufen. Das Loslassen ist für viele schwierig, besonders bei chronisch kranken Kindern. Darüber sprechen wir übrigens auch in der ersten Konsultation.

**Wie kann man sich eine Erstkonsultation bei Ihnen vorstellen?** Meistens kommen die Patienten mit einem Elternteil – fast immer ist es die Mutter. Ich kommuniziere dann als Erstes, dass wir insgesamt 45 Minuten Zeit für diese Erstkonsultation haben. In den ersten 30 Minuten besprechen wir gemeinsam die bisherige Krankheitsgeschichte, dabei sind die Inputs der Eltern wesentlich, da sie über das Krankheitsbild und die Krankheitsgeschichte immer sehr gut informiert sind. Wichtig ist es, in dieser Phase die Jugendlichen miteinzubeziehen. Ich frage unter anderem nach dem aktuellen Gesundheitszustand und mit welchen Erwartungen sie zu mir kommen.

**Und in den letzten 15 Minuten?** Dann kommt der wichtigste Punkt: Ich erkläre dem Elternteil, dass ich noch eine kurze körperliche Untersuchung bei ihrem Kind durchführen möchte und noch einige Fragen nur mit ihrem Kind besprechen möchte. Dann verlässt der begleitende Eltern-

**«Die Eltern müssen stark und mutig sein.  
Das ist schwierig, aber es ist wichtig.»**

MATIAS IMBACH

teil das Sprechzimmer. Dann spreche ich mit den Jugendlichen kurz über Alkohol-, Nikotin-, Cannabis-Konsum und aktuelle psychosoziale Aspekte. Alles Themen, welche die Eltern nicht zwingend etwas angehen. Die jungen Leute fühlen sich so als eigenständige Person ernst genommen, was ein bedeutsamer Aspekt für die weitere Arzt-Patienten-Beziehung ist. Dann kommt der Elternteil wieder ins Sprechzimmer und ich betone noch einmal, dass sich die Jugendlichen jederzeit mit Problemen an mich wenden dürfen – auch ohne das Wissen der Eltern. Ich verspreche, dass ich den Eltern von den Konsultationen nicht Bericht erstatte. Auch dann nicht, wenn ein Elternteil mich anruft und Informationen wünscht.

**Was trägt aus Ihrer Sicht zu einer gelingenden Transition bei?** Man muss auf jeden Fall sehr gut vorbereitet sein, um chronisch kranken Jugendlichen das zu bieten, was sie brauchen. Auch ist es wesentlich, als Arzt authentisch zu sein. Ich bin als Hausarzt nicht einfach nur das Auffangbecken für Entscheidungen der behandelnden Fachärzte der Patienten. Einfach nur Arbeitsunfähigkeitszeugnisse, Physiotherapieverordnung und Rezepte auszustellen, das ist nicht mein Job. Entscheidend ist es, die Jugendlichen als Menschen mit all ihren Facetten zu erfassen und Vertrauen zu schaffen. Die Patienten sollen mich auch als eine Art Rückhalt ausserhalb der Familie sehen.

**Wie können sich aus Ihrer Sicht die Patienten und deren Familien auf den bevorstehenden Übergang in die Erwachsenenmedizin vorbereiten?** Das ist eine schwierige Frage. Wenn zu viel Skepsis im Raum steht, erschwert dies die Arbeit enorm. Gegen Glaubenssätze wie «Der hat ja keine Ahnung, der hat eine solche Krankengeschichte noch nie gesehen» kommt man schlecht an. Als Arzt kann ich gerade bei seltenen Erkrankungen nicht alles wissen. Das soll aber nicht heissen, dass ich deshalb keine gute Grundversorgung bieten kann. Wenn es Fragen gibt, auf welche ich auf Anhieb keine Antwort habe, dann bemühe ich mich nachzuforschen oder kontaktiere die behandelnden Fachärzte der Patienten. Es braucht diesbezüglich vonseiten der Angehörigen und der Patienten Verständnis und Vertrauen.

**Wie können die Familien bei der Transition optimal unterstützt werden?** Indem sie sich austauschen und sich informieren. Umso wichtiger ist das, was Sie mit dem Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten machen, dadurch dass Sie offen über seltene Krankheiten sprechen. Es wäre interessant, wenn sich Betroffene, welche eine Transition erfolgreich durchlaufen haben, mehr über das austauschen, was sie erlebt haben und was ihnen geholfen hat.

**Was möchten Sie Jugendlichen und deren Familien, die vor oder mitten in der Transition stehen, noch auf**

**den Weg mitgeben?** Ergreifen Sie als Familie die Chance, dass sich die Jugendlichen abnabeln können. Alle müssen gut darauf vorbereitet sein, auch die Eltern müssen über den eigenen Schatten springen und den neuen Ärzten vertrauen. In der Transitionsphase haben die Eltern wahrscheinlich genauso grosse Ängste vor dem, was auf sie zukommen wird, wie ihr Kind. Jugendliche merken die Unsicherheit der Eltern. Ich weiss, es ist für die Eltern nicht leicht, sie müssen stark und mutig sein. Das ist schwierig, aber es ist wichtig.

INTERVIEW: SANDRA DEPNER



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