

Emma geht mit 32 Genen weniger durchs Leben

Emma hat das Williams-Beuren-Syndrom. Ihre Mutter Melanie erzählt anlässlich des Tags der seltenen Krankheiten am 28. Februar vom Alltag mit der Diagnose.

Sibylle Egloff

«Mama, Socken anziehen», sagt Emma zu ihrer Mutter Melanie. Die Dreieinhalbjährige will spazieren gehen. Es braucht jedoch einige Anläufe, bis Emma mit ihrem Mami und dem fünf Monate alten Schwesterchen endlich draussen an der frischen Luft steht. Grund sind die Socken. «Die bequemen ohne Naht sind in der Wäsche. Alle anderen Socken zwicken Emma an den Füssen, da sie eine sehr sensible, wenig elastische Haut hat», erklärt Melanie, die ihren Nachnamen und Limmattaler Wohnort nicht in der Zeitung lesen möchte.

Emmas Überempfindlichkeit ist ihrer Krankheit geschuldet. Die Kleine hat das Williams-Beuren-Syndrom. Das ist ein seltener Gendefekt, der dafür sorgt, dass auf dem Chromosom 7 mehrere Gene fehlen. So besitzt Emma zum Beispiel kein Gen für Elastizität in der Haut. «Emma fehlen insgesamt 32 Gene. Als ich den Namen Williams-Beuren-Syndrom zum ersten Mal hörte, hatte ich keine Ahnung, was das zu bedeuten hat», erzählt Melanie. Sie begann zu googeln. Ein grosser Fehler, denn die Bilder, Symptome und Geschichten jagten ihr Angst ein.

Eines von rund 7500 Kindern ist vom Syndrom betroffen, doch der Schweregrad ist je nach fehlenden Genen unterschiedlich. «Unser Kind hat eine geistige Behinderung und auch körperliche Einschränkungen. Ihre Entwicklung ist im Vergleich zu Gleichaltrigen verzögert. Emma begann zum Beispiel erst mit zweieinhalb Jahren zu laufen», sagt Melanie. Die Schere zu nicht behinderten Personen gehe mit den Jahren weiter auseinander. «Emma wird zwar viele Meilensteine erreichen, aber nie aufholen. Ob sie in die Regelschule gehen kann oder eine Sonderklasse besuchen muss, wissen wir nicht.»

Nach der Geburt hatte sie das Gefühl, dass etwas nicht stimmt

Die Aussage, dass ihr Kind nur mild betroffen sei, mag Melanie nicht. «Sie ist schlichtweg behindert, egal welches Ausmass das Syndrom hat.» Die Mutter spricht offen von Behinderung. «Es ist nun mal Tatsache, dass Emma behindert ist. Für mich ist dieses Wort weder negativ noch positiv.» Emmas Krankheit traf die Familie unerwartet. «Ich dachte, dass ich während der Schwangerschaft alle nötigen Tests gemacht habe. So wie das wohl alle Schwangeren denken», sagt Melanie.

Diese Bluttests lassen jedoch nur Aussagen zu Trisomie 13, 18 und 21 zu, geben aber keine Ergebnisse bezüglich anderer Gendefekte. «Da die Resultate der Bluttests gut waren, gingen wir davon aus, dass unser Kind gesund ist.» Doch bereits nach der Geburt von Emma hatte Melanie das Gefühl, dass etwas nicht stimmt. «Sie war sehr blau und hatte eine markante Nase, die ich niemandem aus unserer Familie zuordnen konnte.» Doch die damals frischgebackene Mutter versuchte, sich zu beruhigen. «Ich habe niemandem etwas davon erzählt. Ich war das erste Mal Mutter geworden, da ist man ja per se unsicher.»

Bei der ersten Monatskontrolle wurde bei Emma ein Herzfehler festgestellt und bei der Viermonatskontrolle riet die Kinderärztin den Eltern, einen Gentest durchzuführen, um die Kleine auf das Down-Syndrom und das Williams-Beuren-Syndrom zu testen. Kurz vor Weihnachten, als Emma sechs Monate alt war, erhielt die Familie die bittere Gewissheit. Melanie brach zusammen. «Für mich ging in diesem Moment die Welt unter», erinnert sich die 34-jährige. Ihr Mann habe weniger Probleme mit der Diagnose gehabt. «Ihn hat nur ihre Lebenserwartung interessiert. Als er herausfand, dass die Krankheit keinen Einfluss darauf hat, war die Sache für ihn erledigt.»

Doch Melanie hatte Mühe und suchte sich bei einer Psychologin Hilfe. «Es fühlte sich an, als sei mein Kind gestorben oder zumindest das Leben, das ich mir für Emma ausgemalt hatte. Dass sie als Teenager nicht wie ich eigene Erfahrungen mit Freundinnen und Kollegen sammeln kann oder sie wohl nie fähig sein wird, eigene Kinder gross zu ziehen, machte mich traurig.» Me-

Williams-Beuren-Syndrom

Beim Williams-Beuren-Syndrom handelt es sich um einen Gendefekt. Auf Chromosom 7 sind mehrere Gene verändert oder fehlen ganz. Die Häufigkeit liegt zwischen 1:20 000 und 1:7500. Mit dem Syndrom einher gehen kognitive Beeinträchtigungen, Schlaf-, Hör-, und Sehstörungen, Herzfehler, Wachstumsverzögerungen und andere physische Beeinträchtigungen. Auffällig ist die besondere, elfenähnliche Gesichtsfarbe. Betroffene sind oft sehr kontaktfreudig, offen und haben eine rhythmische Begabung. (sib)

lanie brauchte Zeit, um die Diagnose zu verarbeiten und zu trauern. Dabei half ihr auch das Instagram-Profil «Emma, viel mehr als WBS», das sie kurz nach Erhalt der Diagnose eröffnete. «Ich habe mir lange überlegt, ob ich mein Kind in den sozialen Medien zeigen soll. Vor Emmas Geburt kam das für mich nicht in Frage.» Doch als Melanie auf Instagram in ihrer Not nach anderen betroffenen Familien suchte, merkte sie schnell, dass keine deutschsprachigen Profile existieren. Sie entschloss, ihr Familienleben mit anderen zu teilen, um Mut zu machen. «Ich will Betroffenen zeigen, dass das Leben mit einer solchen Diagnose weitergeht und gar nicht gross anders ist, auch wenn wir ein paar Termine mehr haben.» Ihr Ziel: Die Hemmschwelle senken und Interessierten eine Möglichkeit bieten, Fragen zu stellen, damit man Berührungängste abbauen kann.

Ihr Instagram-Profil ist für betroffene Familien eine Stütze

Mit dem Profil konnte sie bereits einige Familien auffangen und ihnen helfen, mit der Diagnose Williams-Beuren-Syndrom besser klar zu kommen. «Sie schreiben mir, dass sie froh sind, dass sie nicht alleine sind und sich austauschen können. Genau dafür habe ich das Profil eröffnet. Ich freue mich, dass ich eine Stütze sein kann», so Melanie.

Der Alltag der Limmattaler Familie hat sich mittlerweile normalisiert. «Abgesehen von den vielen Arzt- und Therapieterminen ist unser Leben ziemlich langweilig», sagt Melanie und lacht. Einziges Übel sei die IV. «Ich streite fast täglich mit den Sachbearbeitern. Weil Emma keine gängige Behinderung hat, will man uns nichts mehr bezahlen. Dass man zusätzlich zur Krankheit auch noch einen Dokumentenkrieg führen muss, ist unerträglich.»

Dankbar ist Melanie, dass ihr Umfeld, die Familie und auch ihr Arbeitgeber stets an einem Strang gezogen und sie unterstützt haben. Und auch was die Akzeptanz von Emma betrifft, hat die Familie noch nie Negatives erlebt. So besucht die Kleine eine Regelkrippe. «Es liegt auch an uns Eltern, Emma nicht noch behinderter zu machen, als sie ist und sie an der Gesellschaft teilhaben zu lassen», findet Melanie. Für ihre Tochter wünscht sie sich, dass sie akzeptiert wird, ohne bemitleidet zu werden, und sie Hilfe erhält, wenn sie diese braucht. «Es wäre schön, wenn sie später einen Job im ersten Arbeitsmarkt ausüben könnte. Etwas, das ihr gefällt und Freude bereitet.»

Herzlich und sensibel: Die dreieinhalbjährige Emma lebt mit ihren Eltern Melanie und Thomas sowie ihrem fünf Monate alten Schwesterchen im Limmattal. Als sie sechs Monate alt war, erhielt die Familie die Diagnose Williams-Beuren-Syndrom. Der Alltag hat sich nach dem Schock gut eingependelt. Emma ist der Sonnenschein der Familie. Bild: Severin Bigler





«Seltene Krankheiten sind leider nicht selten»

Manuela Stier gründete 2014 den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten in Weiningen. Bis heute konnte sie betroffene Familien mit 1,8 Millionen Franken unterstützen. Nun will sie eine Informationsplattform aufbauen.

Interview: Sibylle Egloff

Vor fast genau acht Jahren riefen Sie in Weiningen, dem damaligen Sitz Ihrer Kommunikationsfirma, den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten ins Leben. Wie kam es dazu?

Manuela Stier: Als ich 50 wurde, kam in mir der Wunsch auf, mich für einen guten Zweck zu engagieren. Ich habe selbst keine Kinder und wollte mein Know-how und mein Netzwerk als Kommunikationsexpertin nutzen, um den Schwächsten zu helfen. Als ich dann eine Familie kennen lernte, deren Kind an einer seltenen tödlichen Krankheit leidet, wusste ich, dass ich mich für solche Familien einsetzen möchte. Erstaunt war ich, dass man nur einmal im Jahr, am Tag der seltenen Krankheiten am 28. Februar, darüber berichtet. Ich wollte den Betroffenen mit Hilfe des Fördervereins ein Gesicht geben.

Hört man wenig darüber, weil die Krankheiten eben so selten sind?

Nein, genau das ist das Problem. Es handelt sich um seltene Krankheiten, aber seltene Krankheiten sind leider nicht selten. 8000 solcher Krankheiten weltweit sind bekannt, nur gerade fünf Prozent davon sind erforscht. Jährlich kommen ungefähr 200 neue seltene Erkrankungen hinzu. In der Schweiz leben 350 000 Kinder und Jugendliche mit einer seltenen Krankheit.

Eine solche Diagnose wirbelt das Leben betroffener Familien durcheinander. Wo setzt Ihre Hilfe an?

Wie Sie bereits sagen, stellt ein solcher Befund das Leben der Familien auf den Kopf. Er zerstört Träume, Lebensentwürfe, Berufskarrieren und Beziehungen. Die Krankheit ist nicht nur für die Betroffenen selbst, sondern auch für die Eltern, Geschwister und Grosseltern eine grosse psychosoziale und finanzielle Herausforderung. Wir ermöglichen den Familien finanzielle Direkthilfe, damit sie Therapien, Gerätschaften, Material, Unterstützung oder Entlastungsmöglichkeiten bezahlen können. Unser Ziel ist es, ihnen mehr Lebensqualität zu schenken. Seit der Gründung 2014 konnten wir die Familien bereits mit insgesamt rund 1,8 Millionen Franken unterstützen. Doch wir bieten nicht nur finanzielle Hilfe.

Wie weit geht denn die Unterstützung?

Viele betroffene Familien fühlen sich mit ihren Sorgen alleine. Daher organisieren wir kostenlose Familien-Anlässe, um betroffene Familien zu vernetzen und ihnen eine Auszeit zu verschaffen. Auf der Selbsthilfegruppe des Fördervereins auf Facebook tauschen sich fast 600 betroffene Mütter und Väter aus. Es ist wichtig, dass dieser Austausch stattfindet. Es gibt Betroffenen Mut und



Manuela Stier, Initiatorin und Geschäftsführerin des Fördervereins Kinder mit seltenen Krankheiten, mit dem kleinen Rayan, der Fehlbildungen an der Hirnrinde hat. Bild: zvg

Kraft, wenn sie sehen, dass auch andere ähnliche Situationen und Herausforderungen gemeistert haben. Unterstützen möchten wir aber auch in dem Sinne, dass wir das Thema in die Gesellschaft hinaustragen. Bereits zum vierten Mal haben wir dazu zum Beispiel ein Wissensbuch herausgegeben, das Einblicke in das Leben betroffener Familien gibt und Experten zu Wort kommen lässt. Überdies lancierten wir vor kurzem mit der Sozialpädagogin Melanie Spescha das interaktive Kinderbuch «Inklusion – Keiner zu klein, ein besonderer Freund zu sein» über Freundschaft und Behinderung. Ein weiteres Ziel des Vereins ist nämlich die nachhaltige Förderung von Inklusion in Kitas, Kindergarten, Schule und am Ende auch in die Gesellschaft. Wir wollen, dass über die Krankheiten geredet wird, dass sie existieren und kein Tabu daraus gemacht wird.

Und es gibt bereits weitere Pläne.

Genau, das ist so. Ein weiteres Projekt des Fördervereins ist der Aufbau einer Informationsplattform mit Hilfe der Zürcher Hochschule für Angewandte Wissenschaften (ZHAW) in Winterthur, die Ende Oktober aufgeschaltet werden soll. Die Betroffenen leiden an diversen seltenen Erkrankungen, doch die Prozesse, welche die Familien durchmachen, und die Situationen, die sie erleben, sind fast deckungsgleich. Daher finden wir, lohnt es sich, eine solche Informationsplattform bereitzustellen. Aktuell sind Befragungen bei unseren 665 Mitgliederfamilien im Gange. Sie sollen bestimmen, welche Informationen die Plattform enthalten soll. Parallel konnte ich bereits Gönner und Unterstützer finden, welche die Kosten von 190 000 Franken dafür übernehmen.

Sie investieren viel Zeit und Energie in den Verein und die Beschaffung von finanziellen Mitteln.

Woher nehmen Sie die Motivation?

Ich kenne sehr viele betroffene Kinder und Familien persönlich. In den vergangenen acht Jahren habe ich zu einigen eine Beziehung aufgebaut. Die Treffen mit ihnen geben mir sehr viel und ich lerne unglaublich viel von ihnen, zum Beispiel Demut. Meine Aufgabe als Geschäftsführerin ist sehr zeitintensiv, aber sie macht mich glücklich. Die Fortschritte und die Entwicklung der Kinder zu sehen, ist für die Familien ein Geschenk und ich freue mich mit ihnen. Letzte Woche hat mir eine Mutter eines Bubens, mit dem ich bereits seit fünf Jahren in Kontakt stehe, ein Video ihres Sohnes geschickt. Er leidet an einer muskulären Erkrankung. Die Ärzte prognostizierten, dass er lebenslang ein Pflegefall sein wird. Seine Mutter erkundigte sich, ob man seine verkürzten Sehnen nicht korrigieren könne, damit er wenigstens stehen kann. Die Schweizer Ärzte verneinten. Sie liess nicht locker und reiste in die Türkei, um die Operation dort vorzunehmen. Und nun konnte ich den Kleinen auf dem Video beobachten, wie er mit einem Rollator überglücklich herumkurvt. Wenn ich solche Feedbacks, Videos und Fotos erhalte, weiss ich, dass jede einzelne Stunde, die ich für die Familien aufwende, richtig investiert ist.

.....
Anlässlich des internationalen Tags der seltenen Krankheiten am 28. Februar veranstaltet der Förderverein ein Wissensforum für betroffene Familien und Interessierte. Der Anlass findet am Samstag, 26. Februar, um 11.15 Uhr erstmals per Livestreaming statt. Weitere Informationen finden Sie auf www.kmsk.ch.