

«PAARE, DIE EIN KIND BEKOMMEN, DAS NICHT GESUND IST, STEHEN UNTER GROSSEM STRESS»

Sarah weiss genau, wovon sie spricht: Sie hat zusammen mit ihrem Ex-Mann eine Tochter bekommen, die mit einem Handicap zur Welt kam. Ihre junge Ehe hat dem Druck, den Ängsten, dem Schmerz und all den Missverständnissen, die zum Vorschein kamen, nicht standgehalten. Sarah: «Ich glaube, letztlich geht es darum, was man aushalten kann.»



Als sich die Haustüre öffnet, steht ein kleines, zartes Mädchen im Entrée. Es hat lockige Haare, grosse blaue Augen, einen fragenden Blick. Die Besucherin wird kurz interessiert gemustert, dann freundlich begrüsst und sogleich ins Kinderzimmer geführt, auf welches Artemis sichtlich stolz ist. «Jetzt wird aber noch nicht gespielt», erklärt Sarah, ihr Mami. Dafür komme jetzt gleich die Oma – sie selber würde nämlich jetzt ein längeres Gespräch führen. Ob das okay sei? Artemis nickt und als kurze Zeit später die Grossmutter eintrifft, verschwinden die beiden fröhlich miteinander im Kinderzimmer. Sarah bittet ins Wohnzimmer, setzt sich in einen Sessel, nimmt einen Schluck Wasser und meint mit einem einladenden Lächeln: «Also, ich bin ready.» An dieser Stelle gilt es anzumerken, dass Artemis im richtigen Leben anders heisst und auch Sarah einen anderen Namen hat. «Ich bitte um Verständnis», erklärt Sarah, «meine Tochter ist kognitiv total fit. Ich möchte nicht, dass sie mir irgendwann die Frage stellt, warum ich öffentlich über sie, ihre Krankheit und unser Leben gesprochen habe.» Sie solle einmal selber entscheiden, was sie von sich preisgeben wolle und wem. Dies sei im Übrigen auch ein grosses Anliegen von Artemis' Vater.

Als Weltenbummlerin weit gereist

Ihren heutigen Ex-Mann hatte die Tochter eines Peruaners und einer Schweizerin in einem Buchladen in Manhattan kennengelernt, wo sie während einer ihrer unzähligen Reisen für kurze Zeit hängen geblieben war. Ganz allein mit dem Rucksack fremde Städte und Länder zu entdecken, das war schon als junge Frau ihre grosse Leidenschaft gewesen. «Ich war jedes Jahr zwei Monate unterwegs, war oft in Asien, genoss meine Freiheit. Und auch das Alleinsein.»

Nach New York machte sich Sarah auf eine grosse Reise, ein Jahr lang wollte sie unterwegs sein, verschiedene Länder besuchen. Ihr amerikanischer Freund, der noch studierte, folgte ihr. Sie verliebten sich, beschlossen zu heiraten. «Es war eine verrückte Idee», sagt sie mit einem Schmunzeln. «Eigentlich konnten wir uns ja gar nicht.»

Familienleben in der Schweiz

Nachdem Sarah schwanger wurde, beschlossen sie, dass sie als Familie nicht in den USA, sondern in der Schweiz leben würden. Die Idee sei gewesen, dass er an die Uni ginge und sich um das Kind kümmere, sie würde ihre Karriere vorantreiben. Hochschwanger hatte sie in einem international tätigen Unternehmen

einen neuen Top-Job angenommen. «Es war aufregend und fühlte sich gut und richtig an», erzählt sie.

«Ihre Tochter hat eine Fehlbildung»

2018 wurde ihre Tochter Artemis geboren, das Mädchen kam per Kaiserschnitt zur Welt. Schnell realisierten die jungen Eltern, dass etwas nicht zu stimmen schien. «Wir hatten die Erwartung, dass man uns unser Baby doch sofort geben würde.» Dem war nicht so. Die beiden mussten warten, waren besorgt. «Irgendwann hat uns die Kinderärztin gesagt, unsere Tochter habe eine Fehlbildung. Wir haben überhaupt nicht verstanden, worum es ging. Es war ein Schock.» Nichts habe in den Vorsorgeuntersuchungen darauf hingedeutet, dass ihr Kind nicht gesund zur Welt kommen würde. Die Diagnose, die sie erhielten, war niederschmetternd: Artemis wurde mit dem kaudalen Regressionssyndrom (CRS) geboren, das ist eine sehr seltene komplexe Fehlbildung des unteren Rumpfes: Bei den betroffenen Menschen fallen die Fehlbildungen sehr unterschiedlich aus: vom Fehlen des Sakrums (Kreuzbein), Lähmungen in den unteren Extremitäten und Organen bis zu schweren Deformitäten des Beckens. «Was mit dieser Diagnose alles auf uns zukommen würde, hat uns damals niemand sagen können», erinnert sich Sarah, «im Grunde können die Ärzte uns sogar bis heute nicht <the full picture> geben. Wobei ich ehrlich sagen muss: Ich glaube, ich wäre wahnsinnig geworden, hätte ich zu Beginn wirklich gewusst und verstanden, was für Konsequenzen diese Diagnose haben würde.»

Als Eltern und Paar am Anschlag

Neben dem Schmerz, der ständigen Sorge um ihr Kind, wurde das junge Paar mit grossen Problemen konfrontiert, auf das es nicht vorbereitet war. Die täglichen Besuche der Kinderstube, die Veränderungen, welche am Körper ihres Neugeborenen vorgenommen wurden, das Kinderzimmer, welches mit medizinischem Zubehör vollgestopft war. Ihr Baby, das einen Stomabeutel hatte, der halb so gross war wie es selbst. Die vielen Operationen. Die eingegipsten Beinchen. Die grossen Unsicherheiten. Die vielen Fragen: Wird unser Mädchen je gehen können? Wie steht es um seine kognitiven Fähigkeiten? Die Belastung war gigantisch. Die Eltern waren am Anschlag, fühlten sich alleine mit dieser Situation. Es kam zu Missverständnissen, zu Streit. «Wir konnten uns leider keinen Halt geben», erinnert sich Sarah. Zu Beginn sei der Vater von Artemis noch präsent gewesen und stark. Doch es schien, als würde ihn die Situation zuneh-

«Jeder und jede geht mit existentiellen Krisen anders um. Im besten Fall kann sie ein Paar zusammenschweissen, im schlechtesten prallen unterschiedliche Welten aufeinander.»

SARAH, MUTTER VON ARTEMIS

mend mehr belasten. Sie selber habe «keine Zeit zum Weinen» gehabt – sie musste arbeiten, funktionieren, da sie allein für die Familie aufkam.

Ein Jahr später folgte die Scheidung

Während des ersten Jahres führten die drei ein halbwegs normales Leben. Artemis' Vater ging zur Uni, hatte Freundschaften geschlossen, sie selber arbeitete vier Tage die Woche. Artemis war in dieser Zeit mehrheitlich in der Krippe, wo auch ihre medizinische Versorgung gewährleistet war. Alles war organisiert, der Alltag funktionierte.

Dann kam dieser Moment, den Sarah wohl nie mehr vergessen wird. Ihr Kind war eben wieder operiert worden, als sie erfuhren, dass als Folge dieser OP das Mädchen ein Leben lang aufs Katheterisieren angewiesen sein würde. Das war ein weiterer Schlag, der ihr und ihrem Partner stark zusetzte. «Ihm ging es daraufhin noch schlechter. Heute würde ich sagen, er hat die Situation einfach nicht mehr ausgehalten. Und ich hatte nicht die Kraft, neben allem anderen auch noch ihn zu stützen.» Noch während Artemis im Spital war, kam es zur Trennung. Artemis' Vater zog aus der gemeinsamen Wohnung aus und Sarah kündigte ihren Job, eignete sich das Verrichten der pflegerischen Aufgaben an, welche für ihr Kind lebensnotwendig waren und setzte sich mit ihrer Situation auseinander. Ein Jahr später folgte die Scheidung.

Jeder geht mit existentiellen Krisen anders um

«Obwohl diese Situation für mich, die immer gearbeitet hatte, sehr, sehr schwierig war, hatte sie auch einen positiven Effekt: Ich hatte endlich die Zeit und Ruhe, um richtig zu trauern und zu verarbeiten, was geschehen war.»

Die Frage, warum ihre Ehe gescheitert ist, beantwortet Sarah erst nach einer kleinen Pause. «Paare, die ein Kind bekommen, das nicht im herkömmlichen Sinn gesund ist, stehen unter unglaublich grossem Stress. Das erleben wahrscheinlich alle in dieser Situation», sagt sie nachdenklich. «Ich glaube, letztlich geht es darum, was man aushalten kann. Jeder und jede geht mit existentiellen Krisen anders um. Im besten Fall kann so eine Krise ein Paar zusammenschweissen, im schlechtesten prallen ganz unterschiedliche Welten und Werte aufeinander. Man versteht sich nicht mehr, wird sich fremd.» Dazu komme bei ihnen, dass sie sich nicht wirklich gut gekannt hatten, bevor sie Eltern wurden.

Die erste Zeit nach der Trennung sei hart für sie gewesen, für beide, erinnert sich Sarah, aber auch befreiend: Nach all dem Stress, den Konflikten und Missverständnissen sei endlich Ruhe eingekehrt. Das hätte ihnen gut getan. Heute verstehen sich Sarah und der Vater ihrer Tochter wieder gut, das ist ihnen wichtig, vor allem natürlich für Artemis.

«Was die Zukunft bringt, werden wir sehen»

Sarah hat wieder einen Job, der sie sehr erfüllt: Jeden Morgen steht sie um fünf Uhr auf, arbeitet, weckt dann Artemis und bringt sie in die Kita. Ihre Tage sind restlos ausgefüllt, die Freizeit verbringt sie mit ihrem Mädchen. Nebenbei engagiert sie sich beim Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten KMSK und arbeitete ehrenamtlich in einem Verein, der eine App für pflegende Angehörige entwickelt hat. Für sich selber bleibt wenig Zeit. Wie geht sie, die doch früher oft und lange alleine unterwegs war, damit um? «Ich kann das gut akzeptieren. Heute steht meine Tochter im Zentrum. Was die Zukunft bringt,



werden wir sehen.» Was ihr sehr hilft, sind Freundschaften zu anderen Eltern behinderter Kinder – egal wie die Diagnose ist. Es sei zwar schwierig, Eltern zu finden, mit denen man «klickt», jedoch lohnt es sich, sich auf die Suche zu machen.

Was wünscht sie sich denn für die Zukunft ihrer Tochter? Freundschaften, emotionale Nähe, Liebe, Zugang. «Ich wünsche mir, dass ich ihr die richtige Stärke mitgeben kann, ich hoffe, dass ich gute Entscheidungen für sie und – dass wir eines Tages vielleicht zusammen verreisen können.»

TEXT: CHRISTINE MAIER
FOTOS: THOMAS SUHNER



KRANKHEIT

Beim kaudalen Regressionssyndrom handelt es sich um ein komplexes Fehlbildungssyndrom des unteren Rumpfes, insbesondere der unteren Wirbelsäule (LWS und Sakrum). Die Häufigkeit wird mit etwa 1: 25 000 – 60 000 Lebendgeburten angegeben.

SYMPTOME

Je nach Höhe der Defekte kommt es zu neurologischen Ausfällen, die von Störung der Mastdarm- und Harnblasenmotorik (Blasentleerungsstörung) bis zur schlaffen Lähmung der unteren Extremitäten reichen können. Häufig ist der Konus oder das distale Myelon (siehe Rückenmark) deformiert.



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**
Pflegerachfrau, 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