



Christine de Kalbermatten
Betroffene Mutter, Gründerin MaRaVal –
seltene Krankheiten wallis

«ANDERE SOLLEN VON UNSEREN ERFAHRUNGEN UND KÄMPFEN PROFITIEREN KÖNNEN»

Wenn eine Familie mit der Diagnose einer seltenen Krankheit konfrontiert wird, gerät ihre Welt aus den Fugen. Nach dem ersten Schock heisst es, Geduld zu lernen, sich immer wieder anzupassen, und manchmal erwacht auch die Resilienz. Versteckte Ressourcen können dann ungeahnte Kräfte freisetzen, sodass die kühnsten Projekte Realität werden!

Kurz nach der Geburt unserer Tochter im Jahr 1999 folgte eine kleine «schlechte Nachricht» auf die andere. Zu viele, um bloss Zufall zu sein. Nach monatelanger Unsicherheit und einem langen diagnostischen Irrweg bat ich unseren Kinderarzt, die Möglichkeit einer genetischen Erkrankung in Betracht zu ziehen. Im Jahr 2001 erfuhren wir dann, dass Julie an Tetrasomie X leidet, einer extrem seltenen Erkrankung, von der weltweit nur rund hundert Frauen betroffen sind.

So begann unsere «ausser-gewöhnliche» und unberechenbare Reise. «Ausser-gewöhnlich», weil diese Krankheit in keine Norm passte. Sie entsprach keinem der üblichen Be-

wertungskriterien, stand auf keiner Liste, liess sich nirgends einordnen. Unberechenbar, weil nichts lief wie geplant. Ich fand kaum Informationen über diese Krankheit, über die Dienstleistungen und Hilfsmittel, die unser tägliches Leben erleichtern konnten, über unsere Rechte oder jene unserer Tochter. Ich habe meine ganze Zeit und Energie darauf verwendet und dabei mein berufliches und privates Leben auf Eis gelegt.

Freizeit und soziale Kontakte? Fehlanzeige. Selbst unsere Familie und engsten Freunde konnten sich nicht vorstellen, was wir wirklich durchmachten. Wir fühlten uns sehr einsam, bis wir andere Menschen trafen, die in der gleichen Lage waren.

Da diese Krankheit so selten ist, steht sie nicht auf den Listen, die als «Ticket» zur Erstattung der Leistungen dienen, welche Julie benötigte. Wir lernten mit Willkür und Unsicherheit zu leben. Ganz zu schweigen von den unglaublich brutalen Worten, mit denen unsere zahllosen Gesprächspartner mit uns «kommunizierten»

und deren verheerenden Auswirkungen: «schwere geistige Behinderung», «Chromosomenaberration», «Anomalie», «mongoloid»... Das Fass zum Überlaufen brachte ein Satz unserer Rechtsschutzversicherung, mit dem sie ihre Weigerung, unseren Fall zu übernehmen, begründete: «Der Schaden ist vor Vertragsabschluss eingetreten». Mit anderen Worten: «mit der Geburt von Julie»...

Das war zu viel. Um meiner Tochter willen und um ihre Rechte durchzusetzen, habe ich mich informiert, engagiert und bin in den Krieg gezogen. Ja, das ist das Wort, das die meisten Betroffenen benutzen. Ich habe die Sozialversicherung mehrfach verklagt, weil sie sich zu Unrecht weigerte, die Krankheit von Julie anzuerkennen. Und Julie hat gewonnen, in vier von fünf Fällen.

Ich wollte, dass Menschen, welche die Diagnose einer seltenen Krankheit erwarten oder mit einer solchen konfrontiert werden, nicht dasselbe durchmachen wie wir. 2012 dann der Auslöser: Eine Randbemerkung in

«All jene, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind, sind keine Menschen zweiter Klasse, sie müssen ein menschenwürdiges Leben führen können und eine angemessene Versorgung erhalten.»

CHRISTINE DE KALBERMATTEN

einem Gespräch bewirkte, dass ich mich für eine Weiterbildung im Bereich der spezialisierten Betreuung von Menschen mit einer genetischen Erkrankung anmeldete – in Paris. In der Schweiz gab es noch nichts dergleichen. In meiner Diplomarbeit befasste ich mich mit der Situation von Familien, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind, und zeigte das Ausmass der Bedürfnisse.

Um diesen Rechnung zu tragen, habe ich meinen Beruf als Apothekerin aufgegeben. Ich habe ein innovatives Pilotprojekt lanciert, um das Leben der Betroffenen zu verbessern: Das Projekt ABK Wallis «Ausbilden – Begleiten – Koordinieren» umfasste die Ausbildung, die Begleitung der Patienten und ihrer Angehörigen sowie die Koordination der Interventionen. Der Schlussbericht zu diesem Projekt hat den Nutzen dieser Leistungen bestätigt.

Zum Glück wusste ich zu Beginn nicht, welch langer Weg mir bevorstand...! Ich habe einmal gelesen, dass es vom Beginn eines Projekts bis zum Abschluss 17 Jahre dauert. Auch wenn der Erfolg heute da ist, war nichts einfach. Es galt zu erklären, zu argumentieren, zu überzeugen, Gelder zu beschaffen, etc. Eine langwierige Arbeit, die nie zu Ende ist. Ich habe Phasen intensiver Zweifel durchlebt. Tausendmal war ich kurz davor aufzugeben. Die grössten Hindernisse tauchten dort auf, wo ich sie nie erwartet hätte. Ich habe ständig ausserhalb meiner Komfortzone gearbeitet.

Mein Vater meinte, ich hätte mir einen richtig steinigen Weg ausgesucht... Und mein Sohn fand, ich habe einen neuen Beruf erfunden. Heute weiss ich, dass er recht hatte.

Der Freiwillige einer im Bereich Know-how-Transfer aktiven Stiftung,

der mich unterstützte, kommentierte das Ende unserer Zusammenarbeit mit den Worten Mark Twains: «Sie wussten nicht, dass es unmöglich war, und deshalb haben sie es getan.»

Das Projekt führte 2017 zur Gründung des Vereins MaRaVal – maladies rares valais – seltene krankheiten wallis – der ersten kantonalen Patientenorganisation, die sich allen seltenen Krankheiten widmet. Unsere zuvor durchgeführten Aktivitäten haben wir übernommen und weiterentwickelt, indem wir die Patienten, ihre Angehörigen und die sie betreuenden Fachkräfte zusammenführten.

2019 lancierten wir in Zusammenarbeit mit der Hochschule für Gesundheit HES-SO Valais-Wallis ein in der Schweiz ebenfalls einzigartiges CAS (Certificate of Advanced Studies): «Interdisziplinäre und interprofessionelle Koordination bei seltenen und/oder genetischen Krankheiten». Der erste deutschsprachige Studiengang hat diesen Frühling begonnen.

Nach zähen Verhandlungen erteilten uns die kantonalen Behörden 2020 einen Dienstleistungsauftrag. Ein starkes Zeichen, denn es ist der erste Schweizer Kanton, der sich zu diesem Weg bekennt.

Anfang Februar 2021 nahm der Walliser Grosse Rat einstimmig das partiübergreifende Postulat «Seltene Krankheiten: Projekte des Wallis für die Bevölkerung» an. Dieses verlangt, dass der Kanton seine Unterstützung unseres Vereins verstärkt, um die Hilfe all jenen, die sie benötigen, zugänglich zu machen, und die Grund- und Weiterbildung in diesem Bereich zu fördern.

Weniger als 14 Tage später veröffentlichte der Bundesrat den Bericht «Gesetzliche Grundlage und finanzielle

Rahmenbedingungen zur Sicherstellung der Versorgung im Bereich seltene Krankheiten». Er schlägt darin namentlich vor, die Schaffung einer gesetzlichen Grundlage für die Finanzierung der Beratungs- und Informationstätigkeit von Patientenorganisationen wie der unseren zu prüfen.

Die Zeit scheint uns also Recht zu geben. Nach der privaten Stiftung des Universitätsspitals Genf (HUG), die uns um unsere Expertise gebeten hat, möchte jetzt auch ein Deutschschweizer Kanton unser Modell umsetzen. Wir planen, nun auch anderen Kantonen, die dies wünschen, Unterstützung bei diesem Prozess anzubieten.

Wir haben es gewagt. Und wir werden weiterhin Risiken eingehen und anderen den Weg ebnen. Denn all jene, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind, sind keine Menschen zweiter Klasse: Sie müssen ein menschenwürdiges Leben führen können und angemessen versorgt werden.

Unser Verein ist der Meinung, dass unsere Gesellschaft ihre moralische, soziale und finanzielle Verantwortung gegenüber den Schwächsten wahrnehmen muss, also gegenüber den Menschen, für welche die Last der seltenen Krankheit am schwersten wiegt.

Wir haben uns entschieden – und es zu unserem Motto gemacht: GEMEINSAM STATT EINSAM.



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