

## «ICH BIN DA, WENN DAS GANZE LEBEN AUF DEN KOPF GESTELLT WIRD.»

Dr. med. Daniel Marti, Facharzt FMH für Kinder- und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie in Zürich, hilft Eltern von Kindern mit einer seltenen Krankheit, mit den täglichen Unsicherheiten umzugehen. Oft erweisen sich die Ängste der Eltern schwerwiegender als beim betroffenen Nachwuchs selber.



**Dr. med. Daniel Marti**  
Facharzt FMH für Kinder- und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie, Praxis für Psychosomatik und Psychotherapie Zürich

**Daniel Marti, wie erleben Sie Eltern, deren Kinder unter einer seltenen Krankheit leiden?** Das ist sehr unterschiedlich und kommt auf die Erkrankung an. Ich erlebe das ganze Spektrum von Kindern mit einer Krebserkrankung über Stoffwechsel- und Wachstumsstörungen bis zu Chromosomenabweichungen. Es spielt eine grosse Rolle, wie stark ein Kind durch die Krankheit eingeschränkt wird, und ob der Verlust von Funktionen im Alter intensiver wird.

**Die Eltern leben in ständiger Ungewissheit, wie es mit ihrem Kind weitergeht. Wie unterstützen sie solche Eltern? Wie unterstützen sie solche Eltern?** Natürlich entstehen Ängste und Unsicherheiten, wenn man nicht weiss, wo eine Krankheit hinführt. Eine psychotherapeutische Intervention ist in diesen Fällen wichtig, denn Ängste können sich auf das Kind übertragen. Oft leiden Väter und Mütter mehr als ihre Kinder. Ich versuche sie psychologisch zu unterstützen und sie gleichzeitig mit Institutionen oder Menschen zu verbinden, die ihre Erfahrung teilen – etwa Selbsthilfegruppen ähnlich betroffener Eltern. Bei Kindern mit seltenen Krankheiten ist der Betreuungsaufwand manchmal gigantisch. Das kann für Eltern unglaublich herausfordernd sein. Es geht darum, den bestmöglichen Support zu finden, um ihnen den Alltag zu erleichtern.

**Welche Erfahrungen machen Sie mit Kindern, die unter einer seltenen**

**Krankheit leiden?** Sehr unterschiedliche, und das ist auch abhängig vom Alter. Kleinkinder fühlen sich noch weniger eingeschränkt als heranwachsende Jugendliche. Diese werden sich mit jedem Jahr mehr bewusst, dass sie anders sind als ihre gleichaltrigen Kolleginnen und Kollegen. Wichtig ist, dass ich mit den Kindern und ihren Eltern offen über die Krankheit rede.

**Wie unterscheidet sich das Leiden eines Teenagers von demjenigen eines Kindergärtners?** Einen Jugendlichen im Teenager-Alter beschäftigen eher fehlende Freundschaften und Fragen rund um die Liebe. Er verspürt Frust wegen seinen körperlichen Einschränkungen. Dabei geht es immer um die individuelle Konstellation, die ich im Gespräch mit dem Patienten zu ergründen versuche. Gemeinsam mit den Eltern entscheiden wir dann, welche Behandlung am sinnvollsten ist. Das kann beispielsweise Verhaltens-, Pharmakotherapie oder Neurofeedback sein.

**Was hilft den Eltern ganz konkret?** Sie sollten die Bereitschaft meinerseits spüren, ihnen psychotherapeutisch und medizinisch helfen zu wollen. Ich bin da, damit sie all die Unsicherheit möglichst gut durchstehen. Ihr ganzes Leben wird durch die Krankheit ihres Kindes auf den Kopf gestellt. Wichtig ist in erster Linie, dass ich ihnen zuhöre. Gemeinsam suchen wir Lösun-

gen, damit sie sich weniger hilflos fühlen. Neben der psychotherapeutischen und psychiatrischen Unterstützung sollte die Familie wie gesagt auch ein gutes Netzwerk haben, das sie unterstützt.

**Wo weisen Sie betroffene Familien hin?** In erster Linie an das Kinderhospital Zürich. Dort gibt es eine Abteilung für Kinder mit seltenen Erkrankungen. Zudem ist der Kontakt zu und der Austausch mit anderen betroffenen Familien hilfreich. Von den Erfahrungen im praktischen Alltag kann man gegenseitig profitieren. Es gibt auch Organisationen wie die Stiftung Selbsthilfe Schweiz, die als Koordinations- und Dienstleistungsstelle zu regionalen Selbsthilfezentren fungiert. Bei der Auswahl einer Psychologin oder eines Psychologen ist sinnvoll, dass sie oder er Erfahrung im Umgang mit seltenen Erkrankungen hat und entsprechend kompetent ist.

**Wie behandeln sie Kinder, die nicht sprechen können?** Einer meiner Patienten ist geistig schwerstbehindert und kann sich verbal nicht ausdrücken. Er kommuniziert nur mit Gesten.

**Können Sie mehr zu ihm und seiner familiären Situation sagen?** Er besucht eine Tagesschule, wo er betreut wird. Auch die Wochenenden verbringt er dort. Er ist stark agitiert. Dank einer Pharmakothera-

pie wird er ruhiger und kann besser schlafen. Seine Mutter hat ihre Arbeit aufgegeben, um die restliche Zeit ganz für ihren Sohn da zu sein. Eltern leisten unglaublich viel, ohne dass sie für ihr Engagement entlohnt werden.

**Das Leben mit einem schwerkranken Kind belastet auch die Beziehung zwischen Mann und Frau. Bieten Sie auch Paartherapie an?** Speziell biete ich das nicht an, manchmal läuft es aber darauf hinaus, dass auch Beziehungsfragen besprochen werden. Neben der Funktion als Eltern eines kranken Kindes möchten Paare auch ihre Beziehung aufrechterhalten. Es braucht zum Beispiel Überwindung, auch einmal ein paar Tage ohne das kranke Kind zu verbringen, ohne ein schlechtes Gewissen zu haben. Ich ermutige ein Paar dann vielleicht dazu. Letztlich ist jedes Paar wieder anders. Ich habe Paare erlebt, deren Beziehung enorm strapaziert war und sogar auseinanderbrach durch die Belastungen, die sich im Alltag mit einem schwerkranken Kind ergaben. Manchmal wächst eine Beziehung aber auch an den Schwierigkeiten.

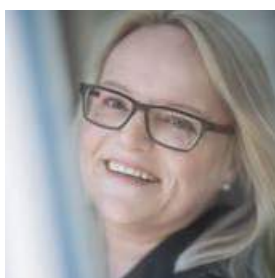
INTERVIEW: URSULA BURGHERR



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