

MIT PROFESSIONELLER HILFE ZUM ERFÜLLENDEN FAMILIENLEBEN

Der heute neunjährige Jon kam mit dem seltenen Gendefekt STXBP1 zur Welt. Er hat frühkindlichen Autismus und eine Zerebralparese, weshalb er auf permanente Betreuung angewiesen ist. Die hohe Belastung und die gesundheitlichen Probleme ihres Sohnes führten dazu, dass Mutter Ann-Britt professionelle Hilfe annehmen musste. Sie rät anderen betroffenen Familien, rechtzeitig Unterstützung in Anspruch zu nehmen.



Wie ist es, ein Kind aufzuziehen, dass seine Bedürfnisse weder mittels Sprache noch Gesten ausdrücken kann? Das Schmerz, Hitze oder Kälte verzögert – oder zumindest anders – wahrnimmt? «Wir denken für ihn», fasst es Ann-Britt zusammen.

Doch im Alltag übernehmen sie und ihr Mann Philipp nicht nur das Denken für ihren älteren Sohn. Jon ist in allen Lebensbereichen auf die Hilfe von Dritten angewiesen: Beim Essen, der Körperpflege, bei der Fortbewegung, bei sozialen Kontakten. Eins-zu-Eins-Betreuung, seit seinen ersten Lebensmonaten. Beide Elternteile sind berufstätig. Philipp ist Ingenieur, Ann-Britt arbeitet Teilzeit als Medizinische Praxisassistentin. Seit fünf Jahren gehört ausserdem Jons Bruder Maurin zur Familie.

Reaktion auf Reizüberflutung

Während seine Mutter und sein Vater am Wohnzimmerisch sitzen und über ihren herausfordernden Familienalltag berichten, liegt Jon auf dem Boden und widmet sich einem Spielzeug. Es ist nicht viel zu hören, nur ab und zu ein Quietschen, wenn er sein Plüschtier zusammendrückt. Der frühkindliche Autismus hat zur Folge, dass Jon Reize anders wahrnimmt. Einige verstärkt, andere wiederum fast gar nicht. Ist es zu hektisch, zu laut, hat es zu viele Menschen um ihn herum, kann der Junge sehr unruhig werden. Seine Eltern wissen die Zeichen mittlerweile zu deuten, die auf eine Reizüberflutung hinweisen. Im Verlauf des Gesprächs wird Jon aber nie zappelig – ganz

«Das Wichtigste, das ich gelernt habe, ist meine Auszeiten einzuplanen.»

ANN-BRITT, MUTTER VON JON

im Gegenteil, für eine kurze Weile nickt er auf dem Fussboden ein. Später wird ihn sein Vater an den Tisch holen. Auf seinem Schoss sitzend, nimmt er auf seine Art Teil am Zusammentreffen mit der Besucherin.

Mit Epilepsie im Spital

Als ihr erster Sohn Jon vor neun Jahren zur Welt kam, fiel er weder beim Neugeborenen-Screening im Spital noch die erste Zeit zu Hause durch irgendwelche Besonderheiten auf. Als der Junge jedoch drei Monate alt war, begann er eines Tages plötzlich heftig zu schreien und zu zucken. Ann-Britt und Philipp waren gerade in der Toskana in den Ferien, als sich diese neuen Symptome zeigten. Zurück daheim verstärkten sich die Attacken. Eine aufmerksame Mütterberaterin empfahl den Eltern, ihr Baby sofort einem Kinderarzt zu zeigen. Im Kinderspital St. Gallen wurde bei Jon dann das West-Syndrom diagnostiziert, eine seltene Form der Epilepsie, die nur bei Säuglingen auftritt.

Während des darauffolgenden Spitalaufenthalts wurden die Anfälle mittels Medikamente eingestellt. Gleichzeitig häuften sich bei den Eltern die Fragen: Wie würde das weitere Leben mit ihrem Kind verlaufen? Welche Folgen hat die Krankheit für ihren Sohn? Mit der Erkenntnis, dass Jon eine schwere Beeinträchtigung hat und sein Leben lang auf Unterstützung angewiesen sein wird, verliessen die Eltern nach rund einem Monat das Spital.

Auswirkungen auf Familienplanung

Zu Hause begann das, was die Eltern als «unsere neues Leben» bezeichnen. Nebst engmaschigen medizinischen Kontrollen galt es, die heilpädagogische Frühförderung und Physiotherapie für Jon aufzugleisen. Ausserdem wollte das Ehepaar wissen, ob bei einem weiteren Kind das Risiko bestehen würde, dass es ebenfalls mit einer Beeinträchtigung zur Welt kommen würde. Eine Genanalyse zeigte, dass weder Vater noch Mutter Träger des seltenen Gendefekts STXBP1 von Jon sind, sondern dass es sich dabei um reinen Zufall handelt.

Mobilität als grosse Bereicherung

Jon ist in der motorischen und geistigen Entwicklung weit entfernt von gleichaltrigen gesunden Kindern. Als ein «Riesengeschenk» bezeichnet es seine Mutter, dass er gehen kann – zwar muss er nachts Orthesen tragen, doch die Mobilität ist unbezahlbar. «Kurz nachdem er Laufen gelernt hatte, begann er viel herumzurennen», erinnert sich Ann-Britt. Was wiederum die grosse Aufmerksamkeit der Eltern erforderte, denn aufgrund seiner kogni-

tiven Beeinträchtigung verfügt er über keine Gefahrenkenntnisse und muss auf Schritt und Tritt begleitet werden. Grundsätzlich ist Jon aber gerne draussen. Fahrten durch die schöne Landschaft auf dem Tandem-Velo geniesst er auf seine Weise. Und es stellt einen wichtigen Faktor in der Freizeitgestaltung dar.

«Ich kann nicht mehr»

In der jungen Familie wurde Jons intensive Betreuung und die hohe Belastung der Eltern rasch ein Thema. Was schon für ein Ehepaar mit zwei gesunden Kindern eine Herausforderung ist – Berufe, Haushalt, Kinderbetreuung und Freizeitaktivitäten unter einen Hut zu bringen – ist für sogenannte «special needs parents» die Quadratur des Kreises. Über kurz oder lang geht einem Elternteil die Puste aus, was die Situation für den anderen nicht eben besser macht. Als Jon den Kindergarten in der Heilpädagogischen Schule besuchte, spürte Ann-Britt immer mehr, dass sie Zeit zum Auftanken benötigte. Einige Entlastungswochenenden pro Jahr vermochten ihr und Philipp die dringend benötigte Ruhe zu verschaffen. Doch richtig nachhaltig erholen konnte sich die Mutter dennoch nie. Ständig traten bei Jon neue gesundheitliche Probleme auf. Nachdem bei ihm eine chronische Entzündung der Speiseröhre diagnostiziert worden war und er im Anschluss zwei Wochen lang während der Weihnachtsferien zu Hause war, kam der Punkt, den Ann-Britt als den «Schlüsselmoment» bezeichnet. «Ich merkte einfach eines Abends, dass es nicht mehr geht, dass ich nicht mehr konnte.»

Sie nahm sich für mehrere Wochen eine therapeutische Auszeit. Verschiedene Therapien und Gespräche mit einer Psychologin halfen ihr, ihre Alltagsstruktur zu überdenken und neu zu planen. Sie habe damit begonnen, Zeit für sich und ihre Bedürfnisse fix in ihre Planung einzubauen. Und sie lerne seither immer wieder auch, die Beeinträchtigung von Jon anzunehmen und ihren Sohn als Ganzes zu betrachten, und nicht nur seine Defizite. Philipp hielt

zu Hause derzeit die Stellung. Rückblickend sagt Ann-Britt: «Es wäre gut gewesen, wenn ich früher Unterstützung bekommen hätte.» Doch sie sei derart am Anschlag gewesen, dass sie gar nicht mehr in der Lage gewesen sei, selber etwas aufzugleisen.

Unterstützung für Kind und Mutter organisiert

Heute besucht Jon die Tagessonderschule Kronbühl und übernachtet drei Nächte pro Woche im Internat. Auch einige Wochenenden und Entlastungs-Ferienwochen stehen ihm zu. Alle drei Wochen kommt abends eine Mitarbeiterin der Kinderspitex und isst mit Jon zu Abend, badet ihn und bringt ihn anschliessend zu Bett. Alle zwei bis drei Wochen bekommt Ann-Britt zudem Besuch von Michael Villiger. Der diplomierte Psychiatrie-Pflegefachmann unterstützt die Mutter bei der Organisation ihres Alltags und berät sie bei anstehenden Problemen. «Das Wichtigste, was ich gelernt habe, ist, dass ich meine Auszeiten einplanen muss», so Ann-Britt. Auch für Philipp ist die familiäre Situation phasenweise belastend. Dennoch hatte er noch nie das Bedürfnis, fremde Hilfe in Anspruch zu nehmen. Er stellt rückblickend jedoch fest, dass weder bei ärztlichen Konsultationen noch von schulischer Seite das Thema Entlastung der Eltern je thematisiert worden ist. Dies findet er bedauerlich, denn ein Kind mit besonderen Bedürfnissen bringt nun mal ganz andere Herausforderungen mit sich als ein gesundes. «Niemand fragt einen, wie es einen geht», so Philipp.

«Tabu» Hilfe annehmen

Auch Ann-Britt weiss, dass sie nicht alleine ist mit ihren Nöten: «Viele Mütter sind müde und können nicht mehr», sagt sie, die sich in unregelmässigen Abständen mit anderen Müttern von beeinträchtigten Kindern in einer Selbsthilfegruppe trifft. Doch sogar unter den Frauen sei das Thema Entlastung nicht gross präsent, ja sogar mit Vorurteilen belastet. So habe sie sich auch schon Bemerkungen darüber anhören müssen, weil sie ihren Sohn aus-



wärts übernachten lasse. «Sich einzugestehen, dass es alleine nicht geht, und fremde Hilfe in Anspruch zu nehmen, ist für viele noch ein Tabu», stellt sie fest. Hinzu kommt, dass Unterstützungsangebote und deren Finanzierung oftmals zu wenig bekannt sind. Vielen sei auch nicht klar, dass sie für minderjährige Kinder mit Beeinträchtigung Anspruch auf Hilflosenentschädigung der Invalidenversicherung haben.

Alles in allem sind Ann-Britt und Philipp zurzeit zufrieden mit ihrem Familienmanagement. Alles ist gut aufgegleist, und das Wichtigste: «Jon ist zufrieden und glücklich, wenn er bei uns zu Hause ist», freut sich Ann-Britt. Die Wohngruppe, in welcher er unter der Woche lebt, sei mittlerweile sein zweites Daheim geworden. Und für die Eltern zu einer unverzichtbaren Stütze in ihrem anspruchsvollen Alltag.

TEXT: BARBARA STOTZ WÜRGLER
FOTOS: SANDRA NESINA



KRANKHEIT

Bei dieser seltenen Erkrankung ist das Gen STXBP1 betroffen, das für die Entwicklung des Gehirns und der Neurotransmitter-Signalübertragung zuständig ist. STXBP1 ist unheilbar, es können lediglich einige Symptome, wie beispielsweise Epilepsie, behandelt werden. Betroffene profitieren von Physio-, Ergo- oder Sprachtherapie. Über den Verlauf der Krankheit ist wenig bekannt. STXBP1-Mutationen entstehen zufällig.

SYMPTOME

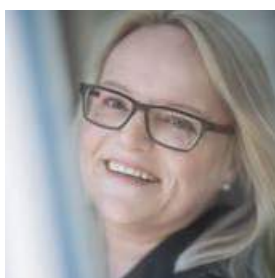
- Epilepsie
- Kognitive Beeinträchtigung
- Bewegungsstörungen
- Autistische Züge



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