



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**



SELTENE KRANKHEITEN

THEAPIEN FÜR KINDER UND UNTERSTÜTZUNG FÜR DIE FAMILIEN



Manuela Stier



Daniela Schmuki



Prof. Dr. med. Andreas Meyer

IMPRESSUM

Herausgeber

Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein
Ackerstrasse 43, 8610 Uster
+41 44 752 52 52
info@kmsk.ch
www.kmsk.ch
www.facebook.com/
kindermitseltenenkrankheiten

Initiantin/Geschäftsleitung

Manuela Stier
manuela.stier@kmsk.ch

Konzept

Branding, Marketing,
Corporate Design, Social Media
Stier Communications AG, Uster
www.stier.ch

Korrekturat

Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

Druck

Schellenberg Druck AG, Pfäffikon ZH
Auflage 10 000 Expl. deutsch

Titelbild

Petra Wolfensberger

Erscheinungsdatum

Oktober 2020

THERAPIEN FÜR KINDER UND UNTERSTÜTZUNG FÜR DIE FAMILIEN

Geschätzte Leserinnen und Leser

«Wir befinden uns in einem unaufhörlichen Kreislauf aus unzähligen Therapiebesuchen, medizinischen Abklärungen, administrativen Herausforderungen und dem verzweifelten Versuch, ein halbwegs normales Familienleben aufrecht zu halten. Wir sind mitten in einem Kampf, den wir täglich zu verlieren drohen.» Solche Worte sind es, die wir immer wieder von Familien hören, die uns ans Herz gehen und die verdeutlichen: Wir müssen diesen Familien helfen, wir müssen sie unterstützen, ihnen konkrete Hilfestellungen geben und ihnen zeigen: «wir sind für euch da!» Aus diesem Grund möchten wir in unserem dritten KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten» aufzeigen, welche konkreten Unterstützungsmöglichkeiten es im Alltag gibt, welche Therapieformen sich bei betroffenen Familien bewährt haben und wo sie sich Hilfe holen können, wenn der Durchblick im administrativen Dschungel verloren geht. Denn immer wieder hören wir, dass betroffene Familien falsch oder gar nicht über Unterstützungsmöglichkeiten informiert werden, obschon das Angebot vorhanden ist.

Die betroffenen Familien gewähren auch im dritten KMSK Wissensbuch einen authentischen Einblick in ihren Alltag: Sie zeigen auf, was sie beschäftigt, mit welchen Herausforderungen sie sich konfrontiert sehen und wo sie sich mehr Unterstützung wünschen. Demgegenüber stehen Ärzte, Therapeuten und Fachpersonen, die sich in unseren Interviews kompetent zu den verschiedenen Themen äussern und konkrete Hilfsmassnahmen aufzeigen.

Die Dialoggruppen des dritten Wissensbuches sind (neu) betroffene Familien, Gynäkologen, Hebammen, Kinderärzte, Hausärzte, Spezialärzte wie Genetiker, Augen- und Ohrenärzte, Therapeuten, Psychologen, Spitalpersonal, Krankenversicherer, Gesundheitspolitiker, Lehrer, Forschende an Hochschulen, Pharmamitarbeitende, IV-Mitarbeitende, Medien und die breite Öffentlichkeit. Ihnen wollen wir mehr Wissen und Verständnis zum Thema «Seltene Krankheiten bei Kindern» vermitteln.

Mit dem dritten Wissensbuch setzen wir wiederum ein Zeichen für die rund 350 000 betroffenen Kinder und Jugendlichen in der Schweiz und hoffen, dass wir damit noch mehr Wissen und Verständnis schaffen können. Für all die kleinen Patienten, ihre Eltern und ihre Geschwister.

Herzlichst

Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK)

MANUELA STIER

Initiantin/
Geschäftsleitung

DANIELA SCHMUKI

Beirätin KMSK/
Betroffene Mutter

PROF. DR. MED. ANDREAS MEYER-HEIM

Chefarzt Kinder-Reha Schweiz,
Universitäts-Kinderspital Zürich

Vorstand Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin, seit 2020 / Prof. Dr. med. Thierry Carrel, Präsident von 2014-2019 / Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner, seit 2014
Dr. med. Agnes Genewein, seit 2019 / Sandrine Gostanian, seit 2014 / Matthias Oetterli, seit 2014 / Dr. iur. Michael Tschudin, seit 2020

© Copyright Weiterverwendung des Inhalts nur mit schriftlicher Genehmigung des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten erlaubt.

WENN GENAU VORGESCHRIEBEN IST, WANN, WAS UND WIE VIEL MAN ESSEN MUSS

Die 12-jährige Elodie hat die seltene Salla-Krankheit. Zusätzlich machen ihr Diabetes Typ 1 und Zöliakie das Leben schwer. Diese Kombination ist für die Ernährung eine grosse Herausforderung und dominiert den Alltag. Doch weder Elodie noch ihre Familie lassen sich die Freude am Essen nehmen, schon gar nicht, wenn es Pizza gibt.



Meine erste Begegnung mit Elodie werde ich nie mehr vergessen, das war an einem Kindergeburtstag. Strahlend wie ein Maikäfer streckte mir das grosse Mädchen eine Flasche mit Cola Zero entgegen. Ich dürfe mich «von»-schreiben, hiess es. Allerdings erwartete Elodie dann prompt die Rückgabe ihres Lieblingsgetränks, um es nach ausgiebiger Vorfreude selber zu geniessen. Ich kenne niemanden, der Vorfreude so ausgelassen zelebrieren kann. Corinne lacht und meint: «Man darf die Cola keinesfalls zu früh öffnen. Erst wenn sie nach wiederholtem Fragen dazu bereit ist. Das kann gut und gern eine Stunde dauern. Das Öffnen der kohlenstoffhaltigen Flasche ist dann nicht immer einfach, denn bei Elodias aktiver Zelebration wird sie ausgiebig durchgeschüttelt.»

Für Elodie ist es etwas ganz Besonderes, wenn sie einmal eine Cola Zero trinken darf. Aber auch bei künstlich gesüssten Lebensmitteln ist Zurückhaltung geboten, da diese andere Probleme wie zum Beispiel Durchfall verursachen können und nicht automatisch gesünder sind. Es ist schwierig, Elodie spontan etwas Süsses zu geben, beispielsweise an einer Kindergeburtstagsparty. Elodias Ernährung ist in zweifacher Weise eingeschränkt: Zum einen muss sie wegen der Zöliakie vollständig auf Gluten verzichten. Ihr Körper verträgt dieses

«Heute fühlen wir uns mit der Ernährung sehr sicher. Auch lassen wir uns nicht mehr so sehr einschränken und sehen vieles um einiges gelassener. Übung macht den Meister.»

CORINNE, MUTTER VON ELODIE

nicht. Zum anderen leidet sie unter Diabetes Typ 1. Hier fehlt das Insulin, welches für die Verwertung der Kohlenhydrate gebraucht wird. Ein Typ-1-Diabetiker kann zwar weiterhin Kohlenhydrate essen; er muss aber wissen, wie gross die Menge ist und die passende Insulindosis dazu spritzen. Sonst steigt der Blutzuckerspiegel an, was kurzfristig gefährlich werden kann und längerfristig den Körper schädigt. Wird für eine Mahlzeit zu viel Insulin gegeben, dann ist plötzlich zu wenig Zucker im Blut, was im Extremfall in Bewusstlosigkeit enden kann. Die Kohlenhydratmenge und die entsprechende Insulindosis muss also für jede Mahlzeit akribisch genau berechnet werden. «Zu Beginn gehörte die Küchenwaage bei uns schon fast zur Familie», erinnert sich Corinne schmunzelnd.

Eine Wissenschaft für sich. So erstaunt es nicht, dass Elodie und ihre Eltern nach der Diagnose gleich eine Zeit lang stationär am Kinderspital Zürich in die neue Situation eingeführt worden sind. Elodias Blutzuckerwerte können zum Glück kontinuierlich und sogar mit Alarm überwacht werden, mit deutlich weniger Piks in den Finger. Für das Insulin ist eine Spritze nötig. Diese bekommt sie jeweils am Morgen und am Abend. Dazu müssen dann fixe Haupt- und Zwischenmahlzeiten mit vorgeschriebener Kohlenhydratmenge eingehalten werden. Tauchen im Alltag Fragen und Unsicherheiten auf, greifen die Eltern auch gern auf die telefonische Unterstützung des Kinderspitals Zürich zurück. Oder sie besprechen die Ernährungssituation bei den regelmässigen Kontrollen vor Ort.

Um Elodie zu betreuen, braucht es eine fundierte Ausbildung, so auch an ihrer Schule. Glücklicherweise gibt es dort sogar einen Diätkoch, der ihr tagsüber die passenden Mahlzeiten zubereitet. Und für die eine oder andere Geburtstagsfeier hat Corinne jeweils glutenfreie Muffins mit wenig Zucker im Tiefkühler. So darf Elodie auch etwas geniessen, wenn ihre Schulkameraden Kuchen naschen. «Sonst bringen wir das Essen für unsere Tochter jeweils von zu Hause mit, im Restaurant geht höchstens mal eine Cola Zero».

«Meine Freunde sagen, ich könnte in der Zwischenzeit selber als Ernährungsberaterin arbeiten». Corinne und ihr Mann Philipp essen zu Hause auch glutenfrei, abgesehen vom Brot. Sie experimentieren auch mit weniger Kohlenhydraten, insbesondere weniger Zucker. Was die ganze Familie sehr gern mag, ist Pizza. Diese lässt sich ganz gut glutenfrei selber

herstellen. Das Familienlieblingsessen gibt es ausschliesslich an einem Freitag- oder Samstagabend und sorgt bei allen für Week-endfeeling.

Elodie macht unglaublich gut mit bei ihrer anspruchsvollen Ernährung. Auch wenn sie nicht selber nachvollziehen kann, was mit ihrem Körper los ist. Zum Glück isst sie gern und die vorgegebenen Portionen sind nie ein Problem. Im Gegenteil: Sie würde oft sogar noch eine Extraportion essen, was sich mit dem gespritzten Insulin dann aber nicht mehr vereinbaren lässt. Was mag Elodie am liebsten? «Sie ist eine pflegeleichte Esserin und würdigt sogar Gemüse mit «mmmhhh». Manchmal macht sich aber doch ihr Alter bemerkbar: Wie ein richtiger Teenie isst sie ihre Chips aktuell am liebsten direkt aus der Tüte statt aus dem uncoolen Schäleli, in dem sie abgewogen wurden.» Natürlich muss aufgepasst werden, dass sie nicht plötzlich irgendwo etwas Verbotenes «stibitzt» oder mit ihrem unwiderstehlichen Charme bei jemandem etwas zu essen ergattert.

Elodie kann mit etwa zehn Worten kommunizieren. Wen erstaunt es, dass dazu auch «Goggi», «Schoggi» und «Chips» gehören? Wenn es zu Hause bald Abendessen gibt, fragt Elodie sogleich «Goggi», «Chips»? Natürlich sind diese Lebensmittel die Seltenheit, aber es ist Elodies Art auszudrücken, dass es ums Essen und Trinken geht. Fällt zum Beispiel das Wort «müde», antwortet sie prompt mit «Nuggi» und «Häsli». Ihr Hase ist in der Nacht ihr treuer Begleiter. Und wenn sie ein Wort nicht kennt, dann kommuniziert sie mit «ja». Corinne meint, dass wohl niemand dieses Wort in so vielfältiger Weise einsetzt wie ihre Tochter. Mit klarem «ja» antwortet sie auch auf die Frage, ob denn die Insulinspritze schmerze. Trotzdem, Elodie lässt sich immer ohne Probleme stechen, sie macht unglaublich gut mit. Corinne meint, dass es für sie wahrscheinlich einfach dazugehört, dass sie es nicht anders kennt. Für sie ist die Insulingabe ein Ritual, das mit dem Essen verbunden ist.

«Elodie lebt in einer guten, in einer glücklichen Welt.» Vielleicht ist sie sogar glücklicher, als andere Gleichaltrige, wie das Umfeld auch schon festgestellt hat. Dass etwas mit Elodie nicht stimmt, wurde erst im späten Babyalter entdeckt. Auffällig war vor allem ihr Entwicklungsrückstand. Erst nach weiteren drei Jahren erhielten die Eltern die Diagnose Salla-Krankheit. Kurz zuvor wurden Diabetes Typ 1 und Zöliakie festgestellt. Das Schwie-

rige bei Elodies Krankheit ist das Degenerative. Für die Eltern ist es eine tägliche Gratwanderung zwischen Fordern und Fördern: Was kann sie im betreffenden Moment wirklich nicht, und was will sie nicht? Mit der beginnenden Pubertät wird dies wohl auch nicht einfacher. Man könnte sagen, dass Elodie für immer zwei Jahre alt ist. Allerdings musste sie sich ihre Entwicklungsschritte hart erarbeiten, um sie irgendwann wieder zu verlieren. Für die Eltern ist es schmerzhaft, diesen degenerativen Prozess auszuhalten. Ob Elodie selber darunter leidet, dass andere Kinder mehr können als sie? Ihre Mutter relativiert und meint: «Sie beobachtet ganz genau und erlebt intensiv mit, was andere Kinder machen. Zum Beispiel spiegelt ihr Gesicht die Emotionen, wenn sie einem Kind nur schon beim Klettern zusieht.»

Auch wenn es mit Elodie viel zu lachen gibt, ist ihre Betreuung doch ein Vollzeitjob. Damit die Eltern wieder Energie für den anspruchsvollen Alltag tanken können, sind sie auf die offenen Wochenenden an der Schule angewiesen. Mit der entsprechenden Ausbildung der Betreuungspersonen wird dort sogar Insulin gespritzt. «Elodie hat im Vorschulalter auch eine Kita besucht, was mit deren grossem Engagement gut funktioniert hat. Das Essen haben wir jeweils mitgegeben. Gluten ist da mehr die Knacknuss als der Zucker: Viele wissen nicht, dass sogar Kinderknete glutenhaltig sein kann».

Auch beim Einkaufen müssen die Lebensmittel immer wieder auf Gluten kontrolliert werden. Manchmal kommt es vor, dass ein Produkt plötzlich glutenhaltig wird, was zum Beispiel bei Bouillon auch schon vorgekommen ist. «Wir haben eine Tabelle vom Kinderspital, auf der alle erlaubten Inhaltsstoffe aufgeführt sind. Das erleichtert den Einkauf».

Hilfreich findet Corinne auch die Ernährungsinformationen der Grossverteiler selber. Sie hat zum Beispiel auch schon angerufen und sich erkundigt, ob denn bei der Kennzeichnung «kann Gluten enthalten» nun die ganze Raketenglace glutenhaltig sei oder nur der Schokoladenüberzug. Und die Antwort für alle, die auch an Zöliakie leiden: Es ist der ganze Glacestängel, weil er in der Nähe der glutenhaltigen Cornets produziert wird.

Allen Eltern, deren Kind frisch an Diabetes oder Zöliakie erkrankt ist, empfiehlt Corinne: «Unbedingt die Schulungsangebote annehmen und bei der Ernährungsberatung jeweils ehr-



lich seine Wünsche ansprechen. So lernt man, mit der neuen Situation zu leben. Der Austausch unter den Eltern ist auch sehr wichtig, speziell am Anfang. Man realisiert, dass auch mit der neuen Situation ein gutes Leben möglich ist. Mit der Zeit wird man um einiges gelassener und lässt sich nicht mehr so sehr einschränken.» Und ganz allgemein bringt Elodies Mutter auf den Punkt, was vielen Familien immer wieder neue Kraft gibt: «Mit denjenigen Menschen Zeit verbringen, die einem guttun, auf die anderen verzichten.» Und wie man trotz allem sein Essen und sein Leben genießt, hierfür ist Elodie selber die beste Lehrmeisterin.

TEXT: DANIELA SCHMUKI
FOTOS: NICOLE WAGNER



KRANKHEIT

Bei der Salla-Krankheit wird Sialinsäure mangelhaft aus den Zellen transportiert, was zu einer krankhaften Speicherung führt. So kann sich die weisse Hirnmasse nur ungenügend ausbilden. Weltweit sind rund 150 Betroffene bekannt. Salla ist eine Ortschaft in Finnland, wo die Krankheit gehäuft vorgekommen ist.

SYMPTOME

- Eingeschränkte Fähigkeit der Nerven, Informationen zu transportieren
- Kognitive und motorische Entwicklung ist nur begrenzt und langsam möglich
- Degenerativ, so wird Elodie leider alles verlieren, was sie sich mühsam erarbeitet hat
- Unverträglichkeiten kommen vor, Zöliakie und Diabetes Typ 1 sind aber nicht typisch