



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.

# VON KLEINEN WUNDERN UND DEM GLÜCK, ENDLICH HILFE ZU BEKOMMEN

Die Familiengeschichte von Tanja (40) und Simon (45) mit ihrem Sohn Fin (5) beeindruckt und bewegt. Sie zeigt, wie einschneidend ein beeinträchtigtes Kind für die Liebe und das Leben sein kann. Wie aus Glück eine Herausforderung wird. Wie das Schicksal die Perspektive verändert. Und wie die alternative Therapieform First-Step Hoffnung verleiht.



Das Reisen. Es wird zur gemeinsamen Leidenschaft von Tanja und Simon, nachdem sie sich 2008 kennengelernt haben. Sie sei vorher noch kein «Reisefüßli» gewesen, erzählt die Thurgauerin. Doch Simon steckt sie mit seinem Fernweh an. «Früher habe ich mein Geld dafür ausgegeben», sagt er schmunzelnd, «für Ferien, Reisen oder Sportveranstaltungen.»

Das verliebte Paar lebt ein glückliches Leben, ist unternehmungslustig. Trips in die USA gönnt es sich, auch mal für mehrere Wochen. Und die sechswöchigen Flitterwochen genießt es 2013 in Australien und Neuseeland. Tanja und Simon strahlen, wenn sie gedanklich in ihre Reise-Erinnerungen eintauchen. Sie sind voller schöner, unbeschwerter Momente.

Ihre Träume, vom Leben und der Zukunft, wachsen in diesen Jahren immer stärker zusammen. Tanjas Lebenstraum ist eine Familie: «Ich wollte eine junge Mutter sein». In Simons Vorstellungen sind Kinder, Haus und Garten eigentlich nicht vorgekommen. «Erst mit Tanja bekam ich das Vertrauen, dass ein solches Leben auch für mich funktionieren könnte», erinnert sich der Zürcher Oberländer. «Aber für den Besichtigungstermin des Hauses musste ich Dich damals noch überreden», neckt ihn seine Frau. Es wird schon Jahre vor ihrer Hochzeit zu ihrem Zuhause. Mit einem kleinen, kreativ und heimelig gestalteten Garten. Einer tollen Sportbar im Keller. Ihre Träume werden Realität...

... doch die Realität hält für uns nicht immer nur Traumhaftes bereit, sondern auch Schmerzhaftes, Bitteres. Denn schon der Kinderwunsch wird Tanja und Simon nicht einfach so erfüllt. Es dauert, bis die damals 33-Jährige endlich schwanger wird. Doch das aufkeimende Mutterglück wird jäh zerstört: In der 12. Schwangerschaftswoche verliert Tanja das Baby. «Die Kinderplanung war plötzlich nicht mehr unbeschwert, die Freude war weg», so Tanja. 2014 erleidet sie zwei weitere Fehlgeburten. «Die Verluste waren

ein Schock. Wir fragten uns, weshalb wieder wir?» Nach der dritten Fehlgeburt hat das Ehepaar Bedenken, ob es je klappen wird.

«Die Erleichterung war riesig, als es dann wieder geklappt hat», erinnert sich Simon, der ein eingefleischter Hockey-Fan ist und bei einer Krankenversicherung arbeitet. Für Tanja steht eine andere Emotion im Vordergrund: «Die ganze Schwangerschaft war geprägt von Angst.» Ob alles gut gehen würde, ob ihr ungeborenes Baby gesund sein würde, ob sie erneut eine Fehlgeburt erleiden würde.

Nach Monaten voller Sorge folgt der Moment von unendlichem Glück: Am 21. Oktober 2015 erblickt Söhnchen Fin das Licht der Welt. Ein gesunder Junge. Die frischgebackenen Eltern sind voller Dankbarkeit, Glückseligkeit. Zunächst. Denn bei der Mutter kehren die Sorgen zurück. «Ich spürte, dass bei Fin etwas anders ist. Es war so ein Bauchgefühl.» Tanja spricht mit niemandem über ihre Empfindungen. Wie soll man sich als Mutter erklären, wenn man nach der Geburt des Wunschkindes nicht überglücklich ist?

Doch den Eltern fällt öfter auf, dass mit ihrem Sohn etwas nicht stimmt. Fin hat kaum Hunger, trinkt schlecht, mit vier Monaten zeigt er keine Körperspannung wie andere Babys in diesem Alter. Er kann weder den Kopf halten, noch schaut er seine Eltern an. Ihre Bedenken werden von den Ärzten aber stets mit den Worten weggewischt, dass sich eben jedes Kind anders entwickle.

Tanja unterdrückt ihren Mutterinstinkt. Bis zum Ostersonntag 2016. Fin beunruhigt seine Eltern da schon einige Tage mit merkwürdigen Verkrampfungen. Als sie einen seiner Anfälle mit der Handykamera dokumentieren können, suchen sie am Feiertag das Kinderspital Zürich auf. Dank der Videoaufnahme ist für die Ärzte rasch klar, worunter Fin leidet. Ein EEG (Elektroenzephalogramm) liefert die Bestätigung – und die Diagnose West-Syndrom (BNS-Epilepsie).

Die Diagnose nach fünf Monaten löst bei Vater und Mutter total unterschiedliche Reaktionen aus. «Für mich war es ein Schock und hat mir den Boden unter den Füßen weggezogen», gesteht Simon, «denn die Ärzte hatten uns zuvor immer versichert, dass alles in Ordnung sei.» Dieser Umstand macht ihn auch heute noch wütend. Für Tanja hingegen bedeutet die Diagnose endlich Gewissheit. «Aber was es wirklich bedeutet, ein besonderes Kind zu haben, das war mir in jenem Augenblick nicht bewusst.»

## **«Was es bedeutet, ein besonderes Kind zu haben, war mir im Augenblick der Diagnose nicht bewusst.»**

TANJA, MUTTER VON FIN

Obwohl für die Eltern da eine Welt zusammengebrochen ist: Sie stellen sich nie die Frage, ob sie die Herausforderung, die Aufgabe schaffen, ein Kind mit Einschränkungen auf seinem Weg zu begleiten, sondern nur wie. Tanja erinnert sich an die ersten Tage, Wochen: «Ich habe einfach funktioniert. So vieles musste organisiert und abgeklärt werden.» Ein Funken Hoffnung hält sich damals noch, dass es nur eine Phase ist und Fins Entwicklung normal einsetzt. Doch je mehr Monate ins Land ziehen, desto klarer sieht das Elternpaar die Realität, die fern jeglicher Vorstellung ist. Rückblickend fragt sich Tanja, wie sie es geschafft hat, am Anfang alles unter einen Hut zu bringen, ohne dabei wahnsinnig zu werden.

Es folgen intensive Monate mit Medikamenten-Therapien. Die Epilepsie und die schädlichen Anfälle bekommen die Ärzte rasch in den Griff. Doch weil Fin die Medis vor allem oral verabreicht bekommt, öffnet er plötzlich den Mund nicht mehr. Auch nicht, um zu essen oder zu trinken. Er wird immer schwächer. Die Ärzte bestehen auf einer Nasensonde, um Fin mit Nahrung zu versorgen.

Weil sich die Nasensonde für ihr Söhnchen mehr und mehr zu einem Fremdkörper entwickelt und er bis zu zehn Mal täglich erbrechen muss, entschliessen sich die Eltern im Sommer 2016 für eine Magensonde. Die erhoffte Wirkung, dass Fin nicht mehr so oft erbrechen muss, stellt sich aber nicht ein. Fin so leiden zu sehen, für Tanja eine schier unerträgliche Situation.

Ohnehin sind die Tage für die Mama getaktet und ausgelastet, obwohl sie von Fins Grosseltern so gut wie möglich unterstützt wird. Physio- und Ergotherapie, Logopädie, Frühförderung, der Haushalt, der Wäscheberg. 24 Stunden dreht sich alles um Fin. Energie zu tanken, Verschnaufpausen einlegen zu können – inexistent. Den eigentlichen Plan, dass Tanja ihren Job bei einer Bank wieder zu 40 Prozent aufnehmen kann, wird schnell verworfen. Mittlerweile arbeitet sie in einem 20-Prozent-Pensum.

Die verweigerte Nahrungsaufnahme ist für die Eltern stets das grössere Problem als Fins Bewegungs- und Sprach-Einschränkung, weil sie mehrere Stunden des Tages einnimmt. Ein erster Lichtblick folgt im April 2017, als Tanjas Mutter im Internet auf eine Klinik in Graz (A) stösst, die eine Sonden-Entwöhnung für Kinder anbietet. Sie reisen hin. Die anfängliche Skepsis ist schnell vergessen. Denn Fins Erbrechen hört nach zwei Tagen auf, «für uns war das ein kleines Wunder». Die Sondennahrung

kann immer mehr reduziert werden, weil Fin immer besser lernt, sein Essen oral aufzunehmen. Auch heute noch ist die Nahrungsaufnahme ein Auf und Ab, wenn Fin ab und zu in alte Muster verfällt. Doch selbst wenn mal kurzfristig die Geduld verloren geht, die Eltern finden mal früher, mal später eine Lösung.

Besorgter sind sie Anfang 2018, weil Fin plötzlich wieder vermehrt und auch grössere Epilepsie-Anfälle bekommt. Als Tanja eines morgens an ihre Grenzen kommt, fährt sie mit ihrem Kind in die Epi-Klinik Lengg nach Zollikon. Die Ärzte raten, ein weiteres Medikament ins sonst schon umfangreiche Sortiment aufzunehmen. Fin verändert sich, wirkt schlapp und teilnahmslos. Darauf hingewiesen, schocken die Spezialisten die Eltern mit düsteren Aussichten: Sollte Fin weiterhin so viele Anfälle haben, droht die Intensivstation im Kinderspital sowie die Verabreichung des stärksten Medikamentes – das aber zur Folge haben könnte, dass es der noch nicht mal Dreijährige aufgrund seiner Schwäche nicht überleben würde!

«Unser Prinz kann sterben? Unsere Welt brach zum zweiten Mal zusammen», erzählt Tanja. Immer mehr wendet sie sich auch alternativen Behandlungsmethoden zu, auch weil in der Schulmedizin gewisse Bereiche einfach zu schubladisierend sind. «Die Ärzte sehen oft nur, was Fin nicht kann und nicht sein Potenzial.»

Das Gefühl, endlich wirkliche Hilfe zu bekommen, lernen Tanja und Simon aber erst im Sommer 2018 kennen. Sie stossen bei der Suche nach alternativen Behandlungsmöglichkeiten auf die First-Step-Therapie, einer Methode aus Israel. Es ist eine Form von intensiver Feldenkrais-Therapie, die durch den Gründer Shai Silberbusch verfeinert und für Kinder mit speziellen Bedürfnissen entwickelt worden ist. Sie fördert die Motorik sowie Sensorik.

Im August fliegt die Familie für zehn Tage nach Tel Aviv und kann mit der Therapie starten, die grösstenteils in der gemieteten Wohnung stattfindet. Jeweils drei Stunden am Morgen und drei Stunden am Nachmittag. Eine intensive Zeit für Tanja und Simon. Sie müssen sich darauf einlassen, alte Gewohnheiten in Bezug aufs Essen und die körperlichen Übungen ablegen. Der Lohn dafür zeigt sich bald: Fin baut dank der neuen Übungen mehr Körperhaltung auf.

Wieder zurück in der Schweiz, müssen die Eltern ihren gewohnten Tagesablauf über den Haufen werfen und die neu gelernten First-

Step-Übungen integrieren. Auch Fins zahlreiche herkömmlichen Therapeutinnen können davon überzeugt werden, dies zu tun. Die körperlichen Fortschritte sind unübersehbar, Tanja und Simon, ihre Eltern, das Umfeld sind begeistert. Um die bestmögliche Entwicklung zu erreichen, reist im Dezember 2018 eine First-Step-Therapeutin für eine Woche ins Zürcher Oberland.

Tanja hält seit Beginn via WhatsApp regelmäßig Kontakt mit den Therapeuten und nimmt sporadisch via Skype an einer Übungslektion teil. Nach der aktuellsten persönlichen First-Step-Session im Dezember 2019 kann Fin nun für kurze Zeit selbstständig auf einem Stuhl sitzen, das Aufstehen davon selber auslösen und sich auch an der Sprossenwand stehend halten. Die Eltern erhoffen sich von dieser Therapieform, dass ihr Sohn eines Tages ein möglichst selbstbestimmtes Leben führen kann.

Ob Fin aber jemals «Ich hab Euch lieb» zu ihnen sagen kann, wissen Tanja und Simon nicht. Doch das bremst die Eltern nicht in ihrer aufopfernden Entschlossenheit, immer nur das Beste für ihr Wunschkind zu wollen. Und zu tun. Sie sagen Fin, dass sie ihn lieben.

Die Sportbar im Keller gibts noch, wird aber nur selten genutzt. Aus dem zweiten Kinderzimmer ist ein tolles buntes Therapiezimmer für Fin geworden, «Fins Gym». Die Familie hat ihren Alltag organisiert, so dass sie auch mal entlastet werden. Tanja und Simon haben das Schicksal so gut als möglich angenommen, auch wenn es immer wieder viele schwierige Momente gibt.

Die Perspektive aufs Leben hat sich verändert, die Prioritäten ebenfalls. Das Dasein dreht sich um Fin. «Als Paar bleibt man auf der Strecke», so Tanja. Trotzdem: Das Vertrauen ineinander ist unerschütterlich, das Verständnis füreinander gross, die Verlässlichkeit aufeinander riesig. Und die Zukunft voller Hoffnungen und Zuversicht.

TEXT: NICOLE VANDENBROUCK  
FOTOS: NICOLE WAGNER



## KRANKHEIT

Das West-Syndrom bezeichnet ein seltenes infantiles Epilepsie-Syndrom des Säuglingsalters. Typischerweise tritt es erstmals zwischen dem 2. und 8. Lebensmonat auf. Buben sind davon häufiger betroffen als Mädchen.

In rund 70 Prozent der Fälle liegt eine stoffwechselbedingte, genetische oder sekundär erworbene hirnorganische Ursache vor. Zum Beispiel ein postnataler Sauerstoffmangel im Gehirn. Oder eine Mikrozephalie (Schädelfehlbildung, zu kleiner Kopf), von der auch Fin betroffen ist. Fin leidet zudem an Muskelschwäche, an einer Gedeih-, Bewegungs-, Seh- und Schluckstörung.

Das West-Syndrom ist durch in Serie auftretende generalisierte Krampfanfälle gekennzeichnet, die drei Charakteristika aufweisen, die in der Regel kombiniert als Blitz-Nick-Salaam-Anfall (BNS-Anfall) auftreten.

Hierzu zählen:

- blitzartig auftretende Zuckungen mit überwiegender Krümmung der Extremitäten, insbesondere der Beine (Blitz-Anfall)
- krampfartige Beugung des Kopfes (Nick-Anfall)
- Hochwerfen und Beugung der Arme mit Zusammenführen der Hände vor der Brust und Beugung des Rumpfes (Salaam-Anfall)