



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**

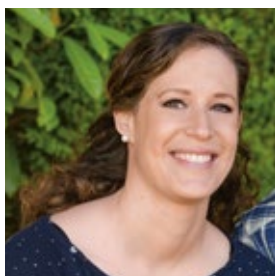


SELTENE KRANKHEITEN

THERAPIEN 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.

WIESO SAGT DIESEN ELTERN NIEMAND, WO SIE HILFE BEKOMMEN?

Das Noonan-Syndrom ist etwa genauso häufig wie das Down-Syndrom. Und trotzdem erfahren die meisten Eltern nach der Geburt ihres Kindes nichts über ihr Recht auf Hilflosenentschädigung. Um diesen Eltern zu helfen, hat Barbara, die Mutter von Flurin, die Website www.noonansyndrom.ch aufgeschaltet. Denn es ist nicht schwierig, Hilfe zu bekommen – wenn man denn weiss, woher.



Als die Tür aufgeht, grinst eine kleine Prinzessin mit Brille und Lockenkopf aus dem Flur hinaus zur Journalistin. Nach der Begrüssung nimmt die Prinzessin ihre Krone ab und sagt immer noch breit grinsend und in relativ gut verständlichen Worten: «Ich bin eigentlich ein Bub.» Flurin hat mit seiner jüngeren Schwester Zoe den Trickfilm «Die Eiskönigin 2» geschaut und möchte nun auch ein bisschen Prinzessin sein. Das darf er natürlich. Dann spaziert er die Treppe hinauf und geht in seinem Zimmer spielen. Dass er nur etwa 10 bis 20 Prozent Sehstärke besitzt, fällt überhaupt nicht auf.

Flurin ist ein «besonderes Kind», wie seine Mutter Barbara es nennt. Er hat das Noonan-Syndrom. Auf der Website www.noonansyndrom.ch, die Barbara betreibt, heisst es ganz oben: «Haben Sie gewusst, dass das Noonan-Syndrom wohl genauso häufig ist wie das Down-Syndrom? Das Noonan-Syndrom betrifft wahrscheinlich um die 7 000 000 Menschen weltweit, und doch scheinen es nur wenige Leute zu kennen.» Letzteres macht es schwierig, Hilfe zu bekommen. Dabei wäre es so einfach, wie Barbara sagt.

Sie mussten die Infos selber zusammensuchen
«Es gibt so viele Faktoren, die zeigen, ab wann man berechtigt ist, Hilfslosenentschädigung zu beziehen», hält Barbara fest. «Beispielsweise bei einem Geburtsgebrechen wie der Sehschwäche unseres Sohnes. Und es gibt auch eine Tabelle, die aufzeigt, was ein Kind in einem gewissen Alter können sollte. Kann es nur schon zwei Dinge der Liste nicht, ist man Berechtigter für die Hilfslosenentschädigung. Im Grunde hat jedes Kind mit besonderen Bedürfnissen Anrecht darauf.» Sie schüttelt den Kopf, als sie weiterredet: «Das Dumme daran ist nur, dass einem das im Spital niemand sagt.»

Ihr Mann Christof und sie mussten sich alle Infos selber zusammensuchen. «Es war generell eine schwierige Zeit, da wären wir froh gewesen, wir hätten eine Anlaufstelle gehabt.» Diese Anlaufstelle ist Barbara nun für andere Noonan-Eltern. «Beispielsweise konnte Flurin als Baby nicht richtig schlucken, sodass er weder von der Brust noch von der Flasche trinken konnte. Wir haben ihm dann ganz mühsam mit einer Spritze kleinere Mengen Milch in seine Magensonde geben müssen. Das hat pro Fütterung manchmal über zwei Stunden gedauert und war sehr anstrengend. Erst als irgendwann einmal ein Sozialarbeiter des Spitals uns bei einer Untersuchung besuchte, fragte er völlig entgeistert, ob man uns denn keine

Pumpe gegeben habe.» Genau solche Infos müsste man doch von Ärzten, Pflegepersonal, Therapeuten oder irgendjemand anderem von Beginn an im Spital erhalten, finden sowohl die Seklehrerin als auch ihr Mann, der eine eigene Chirurgie-Praxis betreibt.

Nach drei Monaten wurde Flurin endlich abgeklärt

Doch das Trinken war nicht alles, was bei Flurin nicht richtig funktionierte. «Die Schwangerschaft verlief total problemlos. Ich hatte etwas zu viel Fruchtwasser, doch sämtliche Tests waren negativ.» Am 20. Juli 2012 kam Flurin als erstes gemeinsames Kind der Familie zur Welt. «Am Anfang war alles gut, nichts war auffällig», erinnert sich Barbara. «Doch dann kam das mit dem Schlucken, er wollte einfach nicht trinken. Alle gaben mir Tipps und ich zweifelte schon an mir selber. Man konnte ihn auch kaum auf den Rücken legen geschweige denn baden. Er hat ständig liegen geschrien dabei. Die Ärzte hielten das jedoch alles für normal.» Doch dann kam der Wechsel: «Als Flurin immer mehr abnahm, machte die Mütterberatung Druck bei der Kinderärztin. Da war er schon drei Monate alt. Doch dann wurde er notfallmässig ins Insepspital nach Bern gebracht.» Dort erkannten die Ärzte nicht nur seine Trinkschwäche, sondern auch einen Herzfehler, ein sehr starkes Augenzittern, seinen schwachen Muskeltonus und auch die äusserlichen Auffälligkeiten. «Für uns brach eine Welt zusammen, als wir die Diagnose Noonan-Syndrom erfuhren. Aber immerhin wussten wir nun endlich, was mit unserem Sohn los war», erinnert sich Barbara.

Neben diesen typischen Symptomen sind Noonan-Patienten meist auch eher klein, haben tieferliegende Ohren, eine Trichterbrust, sind häufig Bluter, haben oft auch eine Entwicklungsverzögerung, die sie aber später wieder aufholen können, und sehr oft Lernschwächen. Da die Symptome jedoch unterschiedlich stark vorhanden sind, können 90 Prozent der Noonan-Patienten ein eigenständiges Leben ohne Einschränkungen führen. «Einige zeigen beispielsweise keinerlei Lernschwäche und haben sogar studiert», weiss Barbara. Diese grosse Spannweite sorgt dafür, dass das Syndrom so wenig bekannt ist.

«Immerhin wussten wir nun, woran wir waren. Doch in der Schweiz gab es damals noch kaum Infos über Noonan. Ich musste mir alles aus dem Internet suchen, denn in Amerika, wo die Entdeckerin, die heute 91-jährige Jacqueline Noonan, her kommt, gibt es sehr viele Infos

«Mein Tipp für Eltern mit besonderen Kindern ist: Meldet euch sofort für eine Beratung bei einem Verein oder Verband für Menschen mit Behinderung in eurem Kanton an.»

BARBARA, MUTTER VON FLURIN

darüber.» Also hat Barbara schon damals, als Flurin noch ein Baby war, ihre Website gestartet. Denn so wie ihnen sollte es anderen Noonan-Eltern nicht ergehen.

Verbände wie Procap und Pro Infirmis können helfen

Nicht nur die Hilflosenentschädigung hätten die Noonan-Eltern zugute. «Was die meisten eben auch nicht wissen: Von Beginn an hätten sie Anrecht auf eine Früherziehung. Das sind Heilpädagogen, die zu einem nach Hause kommen und das Kind mit dem fördern, was daheim zur Hand ist. Das entlastet die Eltern, und man kann sich auch mit Problemen an sie wenden», hält Barbara fest. «Wir hatten eine sehr herzige und kompetente Heilpädagogin. Nur wusste auch sie nichts von der Hilflosenentschädigung, genauso wie die Sozialarbeiter des Spitals oder die Kinderärztin. Im Gegenteil, wenn ich mit ihnen darüber geredet habe, sagte man mir, wir könnten das Formular schon ausfüllen, aber wir wären sowieso nicht berechtigt.»

Dabei wäre der Schritt ganz einfach, sagt Barbara: «Wer Bescheid weiss, sind Verbände und Vereine wie Procap, Pro Infirmis oder die Stiftung Mosaik im Kanton Baselland, wo wir damals noch gewohnt haben. Als wir bei ihnen einen Beratungstermin besucht haben, bekamen wir endlich all die Infos, die wir brauchten. Mein Tipp für alle Eltern mit besonderen Kindern ist darum: Meldet euch sofort für einen Beratungstermin bei einem Verein oder Verband für Menschen mit Behinderung in eurem Kanton an.»

Barbara ist wichtig, dass die Eltern von solchen besonderen Kindern wissen, dass sie nicht alleine sind und alles selber stemmen müs-

sen. «Am Anfang ist man emotional sowieso zu sehr eingebunden, um sich Gedanken über Entschädigungen und anderes zu machen. Man sorgt einfach dafür, dass alles funktioniert. Hier finde ich wirklich, dass einem die Fachkräfte im Spital die nötigen Infos liefern sollten.» Dafür setzt sie sich ein.

Treffen für Noonan-Kinder und ihre Familien

Flurin selbst, dessen Sehstörung im Alter von drei Jahren diagnostiziert wurde, besucht mittlerweile die Schule für Blinde und Sehbehinderte in Zollikofen. «Das Tolle ist, dass die Therapien wie Physio und Logopädie dort gleich in den Schulalltag eingebunden sind, sodass ich ihn nicht immer hin und her fahren muss.» Es gefalle ihm auch sehr gut dort. «Schade ist nur, dass seine Klassenkameraden halt nicht nebenan wohnen, sondern auf den ganzen Kanton Bern verteilt sind. Dafür darf er aber immer mitspielen, wenn seine kleine Schwester Freundinnen zu Besuch hat. Sie sind ein tolles Team. Ausserdem darf Flurin einmal pro Woche den Turnverein Orpund besuchen, wo eine Trainerin glücklicherweise den J&S-Kurs «Sport und Handicap» besucht hat. «Auch da haben wir riesiges Glück. Schön wäre es, wenn es noch mehr solche Angebote gäbe.»

Unterdessen hat sich Flurin umgezogen und kommt die Treppe herunter. Pünktlich zu den versprochenen Keksen und Kirschen. Dafür zieht er sich jetzt eine Gesichtsmaske und ein Haarnetz an und spielt Papa, der gerade von einer Operation nach Hause kommt. Barbara lacht und klatscht Beifall. Dann erzählt sie noch: «Mein Ziel ist es, irgendwann einmal an einer Noonan-Konferenz in den USA teilzunehmen. Da kommt auch Jacqueline Noonan trotz ihres hohen Alters immer noch hin.»



Vielleicht kann sie auch von dort noch mehr Wissen mit in die Schweiz bringen, um noch mehr Eltern zu helfen. «Im Moment organisiere ich alle zwei Jahre ein ungezwungenes Treffen mit den Noonan-Familien, die sich auf meiner Website gefunden haben. Wir sind unterdessen etwa 20 Familien. Die Treffen sind immer spannend, sollen aber auch einfach ein geselliger Austausch sein. Und die Kinder können sich ebenfalls mit Gleichgesinnten vergnügen.»

TEXT: ANDREA WEIBEL
FOTOS: STEPHANIE DEGEN



KRANKHEIT

Das Noonan-Syndrom ist ein autosomal dominant vererbtes Syndrom mit einer sehr grossen Bandbreite an Symptomen. Diese können angeborene Herzfehler, auffällige Gesichtszüge, kleiner Körperwuchs, Ernährungsschwierigkeiten in den ersten Lebensjahren, Seh- und Hörschwäche, Entwicklungsverzögerung, Lernschwäche und geistige Behinderung beinhalten. Die Symptome sind unterschiedlich stark ausgeprägt, sodass für 90% der Betroffenen ein selbständiges Leben ohne Einschränkungen möglich ist, andere jedoch auf Therapien und Unterstützung angewiesen sind.