



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.

UNTERSTÜTZUNG TUT GUT, AUCH WENN ES ZUERST SCHWERFIEL, LAURA ABZUGEBEN

Nach der Geburt von Laura erhalten die jungen Eltern Melanie und Ronny die Diagnose «Cornelia-de-Lange-Syndrom». Laura ist kurzsichtig, schwerhörig und körperlich wie geistig schwer beeinträchtigt. Verschiedene Entlastungsdienste verschaffen den Eltern Auszeiten. In diesem Bericht legen sie anderen Eltern ans Herz, möglichst schnell mit einer Entlastung zu starten.



Laura kam im November 2014 zur Welt. Sie ist Melanies und Ronnys erstes Kind. Gleich nach der Geburt wurde Laura ins Kinderspital Luzern verlegt. Am folgenden Tag hatten die Eltern Gewissheit, dass etwas nicht stimmte und das Spital empfahl, einen Genetiker hinzuzuziehen.

«Für uns war das ein grosser Schock; mit so etwas hatten wir nicht gerechnet. Wir waren Ende 20, Anfang 30 und es gab keinerlei Anzeichen. Meine Schwangerschaft war sehr schön und verlief ohne Probleme», erzählt Melanie. Die jungen Eltern verbrachten die nächsten fünf Wochen im Kinderspital Luzern und erfuhren dort, dass ihr Leben nicht verlaufen würde wie geplant. Mit der Diagnose «Cornelia de Lange Syndrom» und dem Wissen, dass Laura schwere Beeinträchtigungen hatte, wurden sie an Weihnachten aus dem Kinderspital entlassen. Ihre Zukunft war sehr ungewiss.

«Physisch und psychisch war diese Zeit sehr anspruchsvoll für uns. So viele Fragen blieben offen», erinnert sich Ronny. Laura ist am NIPBL-Gen betroffen und dies mit sehr starker Ausprägung. «Alle Symptome, die dazu im Internet zu finden sind, treffen auf Laura zu», fährt Ronny weiter.

Weitere Aufklärungsgespräche mit dem Genetiker und die Anfangszeit zu Hause nach dem Spitalaufenthalt halfen der jungen Familie, sich zu sammeln und zu verstehen, wie die Zukunft für sie aussehen könnte.

Betreuung als Auszeit

Laura ist körperlich und geistig stark beeinträchtigt, zudem sehr kurzsichtig und schwerhörig. Hinzu kommt, dass sie die Nahrung verweigert, was dazu führt, dass dem Mädchen alle paar Stunden die Nahrung über eine Magensonde

verabreicht wird. «Am Anfang haben wir alles selber bewältigt. Aber sehr schnell kamen wir mit zwei Entlastungsangeboten in Berührung: zuerst mit demjenigen des Heilpädagogischen Kinderhauses Weidmatt in Wolhusen und anschliessend mit dem Entlastungsdienst «Zyt ha» von Insieme», ergänzt Melanie.

Im Alter von 6 Monaten hat Laura zuerst mit dem regelmässigen Aufenthalt in der Weidmatt gestartet. Den Eltern war schnell klar, dass Frühförderung wichtig sein würde. Genau das sowie verschiedene Formen der Entlastung bot die Weidmatt an mit Physiotherapie, heilpädagogischer Einzelförderung, der gezielten Esstherapie und der Möglichkeit von mehrtägigen Aufenthalten während der Woche oder übers Wochenende. Bald darauf folgte der Besuch einer Betreuungsperson von «Zyt ha» bei der Familie zu Hause. «Wir haben gemerkt, wie gut uns diese Unterstützung tut, auch wenn es uns schwerfällt, Laura abzugeben. Einerseits ist es uns schwergefallen ihr gegenüber, aber auch wegen dem engeren Umfeld unserer Familie», unterstreichen Melanie und Ronny. «Man hat immer das Gefühl, sich für die Auszeiten und Entlastungen rechtfertigen zu müssen, auch wenn das vom Umfeld gar nicht erwartet wird. Unsere Familie und Bekannten sehen nur einen kleinen Teil unseres Lebens. Nämlich den, wenn sie für einige Stunden bei uns zu Besuch sind. Mir war es auch wichtig, in einem reduzierten Pensum zu arbeiten, um im Alltag einen anderen Rhythmus zu finden und anderen Menschen zu begegnen», erzählt Melanie.

Seit dieser Zeit verbrachte Marlies vom Entlastungsdienst alle 14 Tage einen Nachmittag bei Melanie und Ronny zu Hause. Sie kümmerte sich um Laura, ging mit ihr an die frische Luft, gab ihr die Sondennahrung oder begleitete das Kleinkind in die Physiotherapie. Über all diese Jahre wurde Marlies zur treuen, vertrauenswürdigen und liebenswerten Begleiterin. «Diese Betreuung gab mir als Mutter eine kurze Auszeit oder die Möglichkeit, anderes zu erledigen», ergänzt Melanie.

Je nach Lebenssituation löste Marlies die Eltern während einem der vielen Aufenthalte von Laura im Kinderspital ab. Nach eineinhalb Jahren kommt Lea, die Schwester von Laura zur Welt. Auch in dieser Zeit ist die Betreuerin eine grosse Stütze. Sei dies, wenn sich Melanie schon während der Schwangerschaft kurz hinlegen, den Einkauf erledigen oder nach der Geburt mehr Zeit mit Lea verbringen wollte. «Auch für Lea wurde Marlies zur wichtigen Bezugsperson.»

«Physisch und psychisch war diese Zeit sehr anspruchsvoll für uns. So viele Fragen blieben offen.»

RONNY, VATER VON LAURA

Es ist gut, früh mit der Entlastung zu starten

«Am Anfang hatten wir das Gefühl, es gehe schon, wir brauchen keine Unterstützung», erinnert sich Melanie. Eltern von beeinträchtigten Kindern kommen jedoch immer an psychische und physische Grenzen, ohne es zu merken. «Man funktioniert einfach. Erst mit Lea haben wir gemerkt, wie einfach es sein kann. Einen Vergleich hatten wir vorher ja nicht», erzählt Ronny.

Die ersten drei Lebensjahre von Laura waren von vielen Spitalaufenthalten geprägt, was für die junge Familie eine grosse Herausforderung bedeutete. Die Belastung machte sich oft erst in der anschliessenden ruhigeren Phase bemerkbar. «Die letzten fünf Jahre sind wir mit der Entlastung durch die Weidmatt und die Betreuung von <Zyt ha> sehr gut gefahren. Wir haben schnell gemerkt, dass es richtig war, schon so früh damit zu beginnen», ergänzt Melanie.

«Im Austausch mit anderen Eltern merken wir manchmal, dass wir im Vergleich nicht von vielen Entlastungsangeboten Gebrauch machen. Es wäre gut, uns mehr Zeit als Paar und als Familie zu nehmen. Das ist sehr wichtig und daran arbeiten wir», fügen die Eltern hinzu.

Zeit für das Geschwisterkind

Für die jüngere Schwester Lea ist Laura wie ihre «kleine» Schwester. Sie haben eine schöne Beziehung. Lea merkt sofort, wenn Laura unzufrieden oder gar unglücklich ist. «Weisst du, Laura kann nicht reden, aber sie versteht mich und sie weiss, was ich meine», erzählt Lea den Eltern jeweils. Laura spielt gerne mit Legosteinen oder räumt die Schränke der Spielküche aus. Lea und Melanie räumen dann alles wieder ein.

Heute sind Laura 5 ½ und Lea 4 Jahre alt. Seit diesem Jahr konnten Melanie und Ronny einen weiteren Kreis an Unterstützern aufbauen und zusätzlich mit der Assistenz für Minderjährige beginnen. Da die Eltern und Schwiegereltern nicht in der Region leben, war es für die Eltern wichtig, zusätzliche Unterstützung zu beantragen. Die Grenzen der Belastung sollen nicht überschritten werden. Laura legt immer mehr an Gewicht zu und da sie nicht laufen kann, ist die Familie auf zusätzliche tatkräftige Hilfe angewiesen.

Geeignete Personen zu finden, war nicht einfach. Doch das Ehepaar ging sehr positiv an diese Herausforderung heran und fand dadurch eine gute Lösung. Sie konnten eine junge Stu-

dentin gewinnen, welche ihre Lehre in einer Kinderkrippe absolviert hat sowie eine zweite Betreuerin mit Mitte 50.

Corona als zusätzliche Herausforderung

Marlies hat die Familie bis in den Frühling 2020 begleitet. Durch den Ausbruch von Corona wurde das Leben der Familie innerhalb kürzester Zeit komplett auf den Kopf gestellt. Einerseits hörte Marlies auf und zudem gab es auch Änderungen in der Weidmatt. «Aufenthalte wären am Anfang auf unbestimmte Zeit möglich gewesen, aber ohne Besuchsrecht. Wir konnten es uns nicht vorstellen, Laura so lange dort zu lassen und sie in dieser Zeit nicht zu sehen. Darum haben wir uns entschieden, dass sie bei uns zu Hause bleibt», erzählt Melanie. «Wir hatten Glück, da wir uns mit den zwei Betreuerinnen flexibel organisieren und dadurch unseren Arbeitsverpflichtungen trotzdem nachgehen konnten. Eine Entlastung war in dieser Zeit nicht möglich, erst jetzt, wo es Lockerungen gibt und Laura wieder im üblichen Rahmen in die Weidmatt kann». Da Laura nicht reden kann, ist es wichtig, viel Zeit mit ihr zu verbringen, um sie und ihre Bedürfnisse kennen zu lernen und um zu spüren, ob sie zufrieden ist. Beruhigen lässt sie sich über Berührungen, über Körperkontakt. All das hat mit den beiden Betreuerinnen schnell und bestens geklappt.

Informationen und Finanzierung

Am Anfang weiss man nicht, welche Beratungsangebote zur Verfügung stehen. Grundsätzlich gelangen Melanie und Ronny über den Austausch mit anderen Eltern an neue und wichtige Informationen. Gezielte Informationsplattformen gibt es keine. Der Kinderarzt, die Hürzmamis-Gruppe, die Weidmatt oder Mitgliedschaften bei Organisationen wie Procap liefern Informationen und auch entsprechende Hilfestellungen.

Die Finanzierung der Entlastungsangebote ist auch nicht einfach organisiert. Grundsätzlich müssen die Eltern die Kosten für die Entlastung selber tragen. Finanzielle und materielle Unterstützung erhalten sie über die Hilfenentschädigung der IV und/oder den Intensivpflegezuschlag. «Mit der Zeit weiss man immer besser, wo man sich Hilfe holen kann.»

Neue Etappe im Leben

Diesen Sommer erwartet die Familie eine grosse Veränderung. Laura wird schulpflichtig und dadurch gibt es einen Institutionswechsel der schon lange geplant wird. Zudem kommt Lea in den freiwilligen Kindergarten. Melanie und Ronny sind gespannt, wie es weitergeht.



Heute wissen sie, dass Entlastung wichtig ist, um etwas als Paar zu erleben, die Sorgen ein paar Stunden zu vergessen oder die Zeit zu dritt, mit Lea, zu nutzen.

Wir wissen auch, dass Laura bis jetzt nicht laufen, sprechen oder essen kann. Eine Kommunikation im klassischen Sinn kann mit ihr nicht stattfinden. Am Anfang war vieles noch offen, da die Ausprägungen der Krankheit sehr verschieden sind. «Wir mussten Hoffnungen begraben, aber können uns auch an Neuem erfreuen. Wir wünschen uns, dass wir gesund bleiben, Laura ihre Fortschritte weiter machen kann und es uns gut geht. Es ist wichtig, dass Laura keinen Leistungsdruck hat und sie glücklich und zufrieden sein kann. Wir danken allen, die uns auf diesem Weg begleiten, von ganzem Herzen.»

TEXT: DANIELA REINHARD
FOTOS: THOMAS SUHNER



KRANKHEIT

Das Cornelia-de-Lange-Syndrom äußert sich durch mehrere Fehlbildungen, die meist im Zusammenhang mit einer kognitiven Behinderung sind. Die Veränderungen des NIPBL-Gens sind für die Entstehung verantwortlich.

SYMPTOME

- Mikrosomie
- Reflux, Erbrechen
- Nahrungsverweigerung
- Kurzsichtig und sehr schwerhörig
- Körperlich und geistig beeinträchtigt