



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 AUS EINER ANATOMISCHEN FEHLSTELLUNG EINE SELTENE KRANKHEIT WIRD

Alle zwei Tage bekommt der kleine Leandro seine «Superkraft» gespritzt, ein Medikament, das jenes Enzym enthält, das in seinem Körper zu wenig produziert wird. Die «Superkraft» hilft Leandro dabei, Muskeln aufzubauen, die er braucht, um seine Grob- und Feinmotorik zu verbessern und letztlich, um Laufen zu lernen. Dank einer ausgeklügelten Methode gelingt das Spritzen des Medikaments und Leandro macht grosse Fortschritte.



Leandro kam im März 2018, etwas früher als geplant zur Welt. Die Ärzte stellten schnell fest, dass unter anderem etwas mit seinen Beinen nicht stimmt und so wurde Leandro auf die Kinderintensivstation verlegt. Ein schwieriger Moment für seine Eltern, der ganze vier Wochen auf der Intensivstation für Leandro bedeutete. Leandros Hüften waren luxiert, was letztlich zu einer Operation im Alter von drei Monaten führte. Die zehnstündige Operation war vor allem für Leandros Eltern sehr nervenaufreibend. Auch der Spreizgips, den Leandro im heissen Sommer tragen musste, war für alle Beteiligten nicht gerade angenehm und seine Eltern Manuela und Carsten mussten sich einiges einfallen lassen, um Leandro bei Laune zu halten. Doch es sollte nicht die letzte Diagnose sein. Später fand man dank eines Gentests heraus, dass Leandro von Hypophosphatasie infantile betroffen ist, einer ultraseltenen Stoffwechselerkrankung. Dabei handelt es sich um eine Krankheit, die mittels eines Enzyersatzes therapiert werden kann. Eine Langzeittherapie also, die nicht nur die Eltern fordert.

#### **Gewissheit und doch nicht**

Heute sind Leandros Eltern froh, einen Namen für Leandros Krankheit und vor allem eine medikamentöse Behandlung dagegen zu haben. Im ersten Moment sass der Schock allerdings tief. Man weiss zwar auch jetzt nie, ob das Medikament alle Probleme lösen kann, die Leandro hat. Aber zumindest kann die Familie aktiv etwas gegen die Krankheit tun. Bereits nach kurzer Zeit konnten die Eltern sehen, dass die Medikamente anschlagen und Leandro Fortschritte macht. Nichts tun wäre aber so oder so keine Alternative gewesen, da sonst Leandros Knochen zu schwach wären, brechen könnten und Leandros Leben damit gefährden würden. Und so muss Leandro nun halt alle

zwei Tage eine Spritze über sich ergehen lassen. In der Regel macht Leandro dabei gut mit. Denn die Eltern haben sich hierzu eine tolle Methode ausgedacht.

#### **Alle zwei Tage muss Leandro «Superkraft» gespritzt werden**

Das Spritzen des Medikaments Strensiq ist mit klaren Ritualen verbunden. Die Eltern rufen Leandro, um ihm seine «Superkraft» zu spritzen, denn nur so werden seine Arme und Beine stark. Rund 15 Minuten vorher holen die Eltern das Medikament aus dem Kühlschrank, desinfizieren sich die Hände und ziehen die Spritze auf. Leandro schaut dabei zu und ist entspannt. Beim Spritzen zählen sie dann gemeinsam auf fünf. Etwas, auf das sich Leandro freut. Natürlich gibt es aber auch mal Tage, an denen er sich sträubt und man ihn festhalten muss. Aber solche Tage sind zum Glück die Ausnahme.

Mit etwas mehr als zwei Jahren kann Leandro heute alleine sitzen und er macht langsam kleine Fortschritte, indem er seine Muskulatur immer mehr stärkt. Sein Oberkörper ist noch nicht bereit, um zu laufen. Beine strecken geht zwar schon, aber die Spannung fehlt. Auch seine Handmotorik ist noch nicht sehr gut. Um all dies zu verbessern, machen Leandro Eltern täglich Übungen mit ihm. So etwa muss Leandro ein bis zwei Mal pro Tag Übungen für das Stehen machen. Am Morgen versucht Leandro, für 30 bis 40 Minuten mit Hilfe seiner Schienen zu stehen. Dabei ist es wichtig, dass Leandro bespasst wird, da die Übungen für ihn sehr anstrengend sind. Die Katzen der Familie helfen hierbei aber gerne mit. Leandros Eltern wiederum achten darauf, dass er korrekt und gerade steht. Krümmt sich sein Rücken, ist dies ein Zeichen dafür, dass Leandro müde wird. Alles in allem hat Leandro aber viel Energie und Motivation. Schwierig für ihn ist es bloss, dass sein Kopf oft schneller ist, als beispielsweise die Hand reagieren kann. Die Steuerung braucht viel Konzentration, und so gelingt das Zerreißen eines Papiers zum Beispiel oft nicht, weil die rechte und linke Hand noch nicht zusammenarbeiten können. In solchen Situationen reisst Leandros Geduldsfaden relativ schnell. Leandro merkt etwa auch in der Kita, dass bei ihm alles etwas anders ist als bei den anderen Kindern. Er realisiert, dass die Stehübungen wichtig dafür sind, dass er Laufen lernen kann – sein grosses Ziel!

Nebenwirkungen aufgrund der Medikamente hat Leandro zum Glück kaum. Durch die vielen Einstiche hat Leandro aber harte Stellen an den Beinen, an denen man keine weiteren Injektio-

**«Die Langzeittherapie fordert uns zwar täglich, jedoch haben wir so eine Möglichkeit gegen die Krankheit, den Feind, anzukämpfen. Das tut auch moralisch gut.»**

MANUELA, MUTTER VON LEANDRO

nen mehr machen darf. Zurzeit aber gibt es noch genügend weiche Stellen. Das ist wichtig, wie Leandros Mutter sagt, denn sie weiss nicht, wie ihr Sohn auf die Spritzen reagiert, wenn er nicht mehr sieht, wo sie gestochen werden. Beruhigend ist es für Mama Manuela und Papa Carsten auch, dass die kognitiven Tests bei Leandro positiv ausgefallen sind und er ein vifes kleines Kerlchen ist.

#### **Man wächst mit der Aufgabe**

Was Leandros Eltern zurzeit mehr beunruhigt, sind weitere genetische Abklärungen diesen Sommer. Leandro entwickelt sich zwar gut, aber eher zu langsam. Zwar sind Vergleiche schwierig, da man ja auf keine Erfahrungen bauen kann, und dennoch scheint etwas nicht ganz in Ordnung zu sein. Die Neurologin vermutet eine weitere Krankheit im muskulären Bereich, wofür bereits ein Gentest läuft. Falls dieser negativ ist, wird weitergeforscht. Ultraschall der Muskeln, Lumbalpunktion zur Liquorentnahme und MRIs von Beinen und Kopf stehen dann auf dem Programm. Aller Wahrscheinlichkeit nach gefolgt von einem weiteren Gentest mit einem grösseren Muskelpanel. Doch dafür bräuchte es dann erst wieder eine erneute Kostengutsprache der IV. Die Reise geht also noch weiter. Manuela ist dankbar, dass ihre Neurologin so ehrlich ist, ihre Bedenken und auch Unsicherheiten zu äussern. Und dennoch fällt es manchmal schwer zu verstehen, weshalb gewisse Erkenntnisse erst spät kommen oder Tests erst mit grosser Verzögerung durchgeführt werden. Doch Leandro und seine Eltern bleiben zuversichtlich. «Man wächst mit der Aufgabe», sagt Leandros Mutter, auch wenn die Ungewissheit einem von Zeit zu Zeit fertig mache. Auch mussten die Eltern gewisse Zusammenhänge erst begreifen lernen. So erzählt Manuela etwa, dass sich ein Kind erst selbstständig drehen können muss, um auch richtig Kauen zu können. Ein Zusammenhang also, der nicht gleich offensichtlich ist. Natürlich falle es einem zudem auch manchmal schwer, wenn man andere Familien sieht, bei denen alles vermeintlich einfach geht. Auf der anderen Seite hat Manuela, die in einem Labor arbeitet, nun mehr Verständnis für das Drängen der Eltern auf Resultate. Nie gehadert hat Leandros Mama Manuela zudem damit, dass er die Krankheit von ihr geerbt hat. Eine Schuldzuweisung nütze nichts, schliesslich habe man vom Defekt ja nichts gewusst. Wenigstens habe man eine Erklärung und einen Namen für die Krankheit. Sozusagen einen Feind, gegen den man ankämpfen könne. Und Leandro ist so ein toller Junge, dass alle hoffen, dass er den Rückstand irgendwann aufholen wird.

Dabei helfen soll bekanntlich die «Superkraft» namens Strensiq. Ein Medikament, das zum Glück eine IV-Nummer hat und damit durch die IV finanziert wird. Doch bis es so weit war, musste eine andere betroffene Familie in der Schweiz hart dafür kämpfen. Bei Strensiq handelt es sich um eine sogenannte Orphan Drug. Ein Medikament also, dass für einen sehr kleinen Markt produziert wird und für die Pharmaindustrie wenig interessant ist. Ohne die Kostenübernahme durch die IV wäre das Medikament schlicht zu teuer. All diese Praktiken waren für die Familie natürlich neu. Es wäre daher hilfreich gewesen, wenn sie bereits bei der Diagnosestellung eine Ansprechperson zugeteilt bekommen hätten. Der ständige Kampf um die Kostenübernahme droht nämlich erst noch. Zurzeit kann Leandro beispielsweise noch im Buggy transportiert werden. Doch was wird später sein? Braucht er einen Rollstuhl, und wer finanziert diesen? Wann muss die Finanzierung angefragt werden? Hier hilft den Eltern zwar beispielsweise die KMSK Selbsthilfegruppe des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten auf Facebook, doch eine direkte Ansprechperson wäre dennoch wünschenswert. Auch für die täglichen Herausforderungen im Alltag der jungen Familie.

#### **Eins-zu-eins-Betreuung**

Der Alltag wird immer wieder von Physio- und Ergotherapie unterbrochen. Hin und wieder kommen auch medizinische Untersuchungen dazu. Diese sind gut, da die Ärzte so mit der Distanz auch besser wahrnehmen können, welche Fortschritte Leandro gemacht hat. Das ist motivierend, denn im täglichen Training nimmt man die Fortschritte oft weniger gut wahr. Im Alltag fällt eher auf, dass Leandro noch oft getragen werden muss, da er sich nicht selbstständig fortbewegen kann. Es ist stets eine Eins-zu-eins-Betreuung und man kann Leandro nicht einfach alleine auf dem Spielplatz herumtoben lassen. Ein Ausflug mit Leandro im Veloanhänger liegt für Mama Manuela zwar drin, spontan ein paar Tage wegzufahren aber eher weniger. Langes Sitzen ist da schlicht zu anstrengend für Leandro und auch sein Tagesrhythmus sollte nicht zu sehr durcheinander gebracht werden. So ist es wichtig, dass auch sein Vater beim Spritzen mit dabei ist, um ihn nicht unnötig durch Veränderungen zu stressen. Noch vor kurzer Zeit musste für eine Ferienreise zu den Verwandten in Deutschland ein zweitägiger Anreisetrip eingeplant werden, um Leandros Bedürfnissen gerecht zu werden. Doch dank Leandros «Superkraft» ist dies nun in einer normalen Autofahrt möglich. Und so können sich nun





auch die Verwandten öfters über Besuch ihres kleinen Superhelden freuen.

#### Und plötzlich ist alles wieder anders

Kurz vor Redaktionsschluss dann eine weitere Nachricht, die den Alltag der jungen Familie plötzlich verändert. Neuste Röntgenaufnahmen haben gezeigt, dass Leandros Oberschenkelköpfe noch immer nicht verknöchert sind. Dabei hätte genau dies mit der Therapie mit Strensiq behoben werden sollen. Die Ärztin von Leandro hat deshalb mit verschiedenen Zentren in Europa telefoniert und man ist zum Schluss gekommen, dass die Therapie vorerst abgesetzt werden muss. In einem halben Jahr müssen erneute Röntgenbilder zeigen, ob sich die Absetzung negativ auf die anderen Knochen auswirkt oder nicht. Ist Leandros «Superkraft» also gar keine? Die Gewissheit folgt erst später und das Leben mit der Ungewissheit geht weiter. Wie leider so oft bei Familien mit Kindern, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind.

TEXT: RANDY SCHEIBLI  
FOTOS: MARTINA RONNER-KAMMER



#### KRANKHEIT

Bei der Hypophosphatasie handelt es sich um eine seltene, genetisch bedingte Stoffwechsell- störung, wobei die Knochen- und Zahn-Mineralisation defekt ist. Die Aktivität der alkalischen Serum- und Knochen-Phosphate ist vermindert. Bei der infantilen Form treten die Symptome in den ersten sechs Lebensmonaten auf.

#### SYMPTOME

- Skelettentwicklung gestört
- Muskuläre Schwäche
- Krampfanfälle
- Irritierbarkeit