



# 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 DAS IPAD ZUM KOMMUNIKATIONS- INSTRUMENT WIRD

Im Bernbiet lebt eine vierköpfige Familie, bei der ein iPad hoch im Kurs ist. Die neunjährige Lia und der sechsjährige Luis können gar nicht genug von diesem Gerät kriegen, auf dem man Fotos anschauen und spielen kann. Kein ungewöhnliches Bild. Doch für Luis hat sein iPad eine ganz andere Bedeutung: es ist ein unverzichtbares Kommunikationsmittel.



Luis kam im Januar 2014 als vermeintlich gesunder Junge zur Welt. Kurz nach der Geburt bemerkte man seinen schiefen Kopf und einen Spitzfuss. Luis' Entwicklung war sehr verzögert und Drehen, Sitzen und Krabbeln konnte er erst viel später als andere Kinder. Mit zwei Jahren machte Luis seine ersten Schritte. Am meisten verzögert aber war seine Sprache. Unzählige Spitalbesuche und Tests führten leider zu keinem Ergebnis. Doch sechs Jahre nach seiner Geburt war dank eines Gentests klar: Luis hat das Hist1H1E-Syndrom, auch bekannt unter dem Namen Rahman-Syndrom. Die Krankheit wurde erst vor wenigen Jahren entdeckt und ist extrem selten. Weltweit sind nur ca. 30 Betroffene bekannt. Ihnen gemeinsam ist die Tatsache, dass sie Schwierigkeiten mit dem Sprechen haben.

**«Mit dem iPad kann Luis selbstständig an seiner Sprachfähigkeit arbeiten. Das macht ihm Spass und fördert ihn.»**

KENNETH, VATER VON LUIS

#### Nachsprechen und lernen

Das ist auch bei Luis so. Erst kürzlich waren die Eltern Vera und Kenneth mit Luis bei der jährlichen Untersuchung bei der Neurologin. Sie hat bestätigt, welche Fortschritte er in den letzten Monaten gemacht hat. Luis kann heute Laute von sich geben, hat aber kaum Worte, die er richtig aussprechen kann. Eine der wenigen Ausnahmen ist «Mama» und «Papa». Zudem verwendet Luis Worte, die aufgrund der Anzahl Silben oder der Wortlänge ähnlich wie unsere gebräuchlichen Worte sind und die man innerhalb der Familie versteht. Seine Schwester wird bei Luis kurzerhand zur «ia» anstelle von «Lia» und der Hund heisst schlicht «Wau Wau».

Luis hat früher sehr wenig nachgesprochen. Seit er an der HPS in Bern zur Schule geht und dort sein iPad für die unterstützte Kommunikation einsetzt, hat sich dies verändert. Luis kann gebärden, Dinge auf seinem Tablet zeigen und ist viel mehr gewillt, Sprechversuche zu unternehmen.

#### Unterstützte Kommunikation bereichert den Alltag

Doch wie muss man sich die unterstützte Kommunikation bei Luis vorstellen? In der HPS arbeitet Luis beispielsweise mit sogenannten Piktogrammen. Das sind Bilder, die Luis helfen Arbeitsabläufe zu verstehen. Daneben lernt er die Gebärdensprache. Das wichtigste Hilfsmittel für Luis ist aber sein iPad. Dieses hat er durch seine Logopädin erhalten (siehe Fachinterview). Es ist mit einer speziellen Software ausgerüstet, auf welche die Eltern und Lehrpersonen geschult wurden. Auf der App sind verschiedene Wortgruppen und innerhalb dieser einzelne Wörter hinterlegt. Die Wörter wiederum sind mit Bildern illustriert. Luis kann die Bilder zu einem Satz zusammenfügen, der vom Tablet laut vorgelesen wird. Nebst gängigen Bildern wie Haus, Fahrzeug oder Tieren sind auch komplexere Verben, Eigenschaften, Gefühle und vieles mehr hinterlegt, um vollständige Sätze bilden zu können. Noch ist Luis nicht ganz so weit. Er kann einfache Wörter wie «Luis hungrig» (Ich habe Hunger) zwar bereits zusammenbauen, komplexere Sätze aber noch nicht. Die App hilft ihm auch, die Begriffe zu lernen. Klickt Luis beispielsweise auf ein Joghurt, wird dies vom Tablet laut vorgelesen und er kann es nachsprechen.

Die App wird im Familienalltag sehr oft eingesetzt, da sie auch individualisierbar ist. So hat die Familie Fotos von der ganzen Ver-

wandtschaft, den Lieblingstieren, Spielsachen und wichtigen Gegenständen hochgeladen und die Bilder betitelt. Die betitelten Bilder werden dann vom Tablet laut vorgelesen. Dafür stehen vier voreingestellte Stimmen zur Verfügung. Wichtig ist auch die Tagebuch-Funktion. In der Schule dokumentieren die Lehrpersonen den Tagesablauf von Luis mit Fotos, Videos und Sprachnotizen. So kann er zu Hause mit Hilfe seines iPads erzählen, dass er beispielsweise zusammen mit einer Schulkollegin etwas gebacken hat. Im Gegenzug führen die Eltern am Wochenende Tagebuch, so dass Luis am Montag in der Schule über den Ausflug in die Badi am Sonntag berichten kann. Luis lernt schnell, weiss ganz genau, wo er welche Wörter findet. Die Wiederholung der Sätze durch die Lehrer und Eltern trägt dabei massgeblich zum Erfolg bei.

#### **Grosse Unterstützung durch die Logopädie der HPS**

Klar waren Vera und Kenneth erst skeptisch, ob ein iPad das richtige Hilfsmittel für Luis sein würde. Zuerst versuchte Luis sich mit Gebärden auszudrücken. Doch er lernte diese nur mühselig. Als die Logopädin, Frau Holenstein, den Vorschlag mit dem Tablet und der programmierten Software ins Gespräch brachte, beschloss man dies über die Sommerferien zu testen. Die Logopädin evaluierte dazu die zur Verfügung stehenden Apps und traf eine Auswahl, die installiert wurde. Nach der Schulung und den ersten Versuchen war klar, dass Luis sehr gut auf das iPad reagiert und dass es auch für die Eltern eine grosse Hilfe ist. Seit Luis das Tablet hat, spricht er viel mehr Wörter nach und erlernt so die Lautsprache durch das viele Repetieren. Langsam, aber stetig. Zuvor, als Mama Vera mit dem Vorlesen von Kinderbüchern versucht hatte, Luis das Sprechen näher zu bringen, war das Interesse viel geringer. Luis scheint ein grosses Interesse an elektronischen Dingen zu haben. Der grösste Vorteil sei aber, so sein Vater Kenneth, dass er mit dem Tablet eigenständig arbeiten und sich ausdrücken könne.

Auch in der Kommunikation mit seiner älteren Schwester ist das Tablet sehr wichtig. Die beiden spielen damit und lachen viel. Dann etwa, wenn Lia witzige Sätze kreiert und diese dann vorlesen lässt. Lia lernt mit der Porta-App die

Gebärdensprache. In dieser speziellen App sind Wörter aufgelistet, die man anklicken kann. Dann wird ein Video abgespielt, welches die entsprechende Gebärde zeigt. Auch die Eltern lernen so laufend die Gebärdensprache. Sie ist nebst dem Tablet für Luis am zweitwichtigsten. Immer, wenn er sein iPad nicht zur Hand hat, versucht er sich durch Gebärden auszudrücken. Luis mag es zudem, wenn man ihm Bücher in Kombination mit der Gebärdensprache vorliest.

#### **Das Tablet als unverzichtbarer Begleiter**

Für Luis ist das Tablet zum täglichen Begleiter geworden, der unverzichtbar ist. Doch wer bezahlt dafür? Sein Vater Kenneth erläutert: «Wir mussten bei der IV einen Antrag zur Kostenübernahme, rund 3700 Franken, stellen. Nach einer Abklärung der IV während einer Logopädie-Lektion wurden die Kosten übernommen. Auch die Kosten für die Schulung, die Wartung und allfällige Reparaturen werden durch die IV bezahlt. Einzig das Speicherupgrade mussten wir selbst bezahlen.» Dabei gilt noch festzuhalten, dass das iPad ein Leihgerät ist und somit der IV gehört.

Luis ist dies alles ziemlich egal. Er ist froh, dass er sich nun besser ausdrücken kann und seine Eltern ihn verstehen. Für Luis ist es aber schwierig, neue Kontakte zu knüpfen. Auf dem Spielplatz etwa kann er keine «Gspänli» finden, da er sich ja nicht so mitteilen kann, wie es sich die anderen Kinder gewohnt sind. Auch wenn andere Kinder ihn ansprechen, kann er ihnen nicht so antworten, damit sie ihn verstehen. Dies hemmt ihn. Nicht so bei Kindern die er bereits seit längerer Zeit kennt, wie zum Beispiel in seiner Kita, in seiner Schule und bei seinen Freunden, die ihn so kennen wie er ist.

Leider versteht Luis nicht immer alles. Besonders schwierig ist es, ihm komplexe Dinge zu erklären. Er versteht zum Beispiel nicht, weshalb er nicht auf die Strasse rennen darf und weshalb er wegen der Corona-Pandemie nicht mehr in die Schule gehen kann. Schwierig für Luis ist es auch, seine Gefühle auszudrücken oder Schmerzen genau lokalisieren zu können. Luis kann zwar sagen, dass er ein «Bobo» hat, aber nicht wo genau. Die Eltern hoffen aber, dass sich dies auch mit Hilfe des Tablets noch bessern wird.



#### Kommunikation in der Familie gestärkt

Heute wissen Luis' Eltern über die Krankheit Bescheid. Sie haben Ansprechpersonen, sowohl medizinisch wie auch an der HPS und werden besonders durch die Logopädie unterstützt. Vor dem Eintritt in die HPS fehlte den Eltern eine Anlaufstelle für Kinder mit Entwicklungsverzögerung und sprachlichen Schwierigkeiten. Hinzu kam die erschwerte Kommunikation mit Luis, da er sich früher kaum auf irgendeine Art ausdrücken konnte. Heute aber kann die Familie dank des Tablets auch untereinander leichter kommunizieren und auf die gegenseitigen Bedürfnisse eingehen. Für einmal also hat ein iPad am Esstisch dafür gesorgt, dass mehr miteinander kommuniziert, statt alleine auf den Bildschirm gestarrt wird.

TEXT: RANDY SCHEIBLI  
FOTOS: STEFAN MARTHALER



#### KRANKHEIT

HIST1H1E-Syndrom  
(Rahman-Syndrom)

Seltene genetische Erkrankung, welche eine leichte bis schwere geistige Behinderung hervorruft. Das Syndrom wurde erst im Jahr 2017 erstmals näher beschrieben. Vor kurzem wurde eine Fallserie mit 30 Patienten publiziert.

#### SYMPTOME

- Entwicklungsretardierung, wobei vor allem die expressiven sprachlichen Fähigkeiten (aktiver Wortschatz) stark betroffen sind
- Verhaltensauffälligkeiten aus dem Bereich Autismusspektrumsstörung, Angststörungen oder ADHS
- Auffällige MRI-Befunde, vorwiegend beim Corpus callosum
- Ektodermale und skelettale Auffälligkeiten