



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**

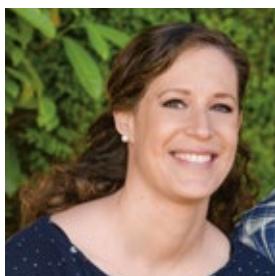


SELTENE KRANKHEITEN

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/
kindermitseltenkrankheiten

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.

MELINA GEHT IHREN WEG

Melina ist schwerstbehindert und benötigt 24 Stunden am Tag Sauerstoff. Schon mehr als einmal stand sie auf der Schwelle zum Tod. Doch die 5-Jährige ist eine kleine Löwin und kämpft sich immer wieder zurück ins Leben. Mit Unterstützung der Kinderspitex meistert die fünfköpfige Familie heute einen relativ normalen Familienalltag.



Wie eine kleine Prinzessin sitzt Melina in ihrem Rollstuhl und strahlt übers ganze Gesicht. Melina ist ein ganz besonderes kleines Mädchen, das fällt sofort auf. Mit ihren dunklen, dichten Locken, ihrem aufmerksamen Blick, mit ihrer positiven Ausstrahlung und ihrem unbändigen Lebenswillen zieht sie mich sofort in ihren Bann. «Dass Melina heute noch hier sitzt, grenzt an ein Wunder», erzählt mir Vreni gleich zu Beginn unseres Gesprächs. Vor gut einem Jahr hatte sich die Familie bereits von Melina verabschiedet, so schlecht ging es ihr. Aber Melina wäre eben nicht Melina, hätte sie sich nicht wieder ins Leben zurückgekämpft.

Auffälliger Bluttest

Die Schwangerschaft mit Melina, dem Nesthäkchen der Familie, verlief eigentlich so, wie sie auch bei Melinas Geschwistern Laura und Manuel war: unauffällig und unkompliziert. Einzig, ein Bluttest zur Bestimmung von Trisomie 21 war beim ersten Mal positiv. Ein zweiter Test, eine Woche später, gab jedoch Entwarnung und so machten sich weder Ärzte noch die Eltern Sorgen. «Ich ging sehr engmaschig zu den Ultraschalluntersuchungen und diese waren immer unauffällig», erzählt Vreni. Rückblickend, sagt sie, sei es gut gewesen, dass sie nichts gewusst hätten. Nichts davon, was sie noch alles erwarten würde.

«Wir haben so um Melina gezittert und doch hat sie uns immer wieder das Gefühl gegeben, dass sie unbedingt leben möchte. Sie ist eine kleine Kämpferin.»

VRENI UND WISI, ELTERN VON MELINA

Ein Wunder, dass Melina überlebt hat

Nach der Geburt fiel sofort auf, dass Melina nicht richtig atmete. Vom Spital in Altdorf wurde das Neugeborene deshalb umgehend nach Luzern ins Kinderspital überwiesen. Die Diagnose kurze Zeit später: Zwerchfellhernie, die Bauchorgane sind in den Brustraum gerutscht und haben der Lunge den Platz versperrt. Deswegen auch die Atemnot. «Als wir den Anruf vom Spital bekamen, haben wir erst einmal durchgeatmet. Wir dachten, damit können wir leben.» Kurze Zeit später folgte jedoch der nächste Schock. Die Ärzte hatten zusätzlich einen schweren Herzfehler bei Melina entdeckt, die Zwischenwand zwischen rechter und linker Herzkammer fehlte komplett. Dass sie die erste Zeit überhaupt überlebt hat, ist ein Wunder. «Wir haben so um Melina gezittert und doch hat sie uns immer wieder das Gefühl gegeben, dass sie unbedingt leben möchte. Ihr Kampfgeist war schon damals stark ausgeprägt», erinnert sich Vreni.

Familie am Rand ihrer Kräfte

Für die junge Familie war die Situation eine extreme Belastung, sie fühlten sich ausgeliefert und mussten einfach funktionieren. Das ständige Hin und Her zwischen Uri, ihrem Wohnkanton, und Zürich, wo Melina inzwischen ins Kinderspital verlegt worden war, zehrte an ihren Kräften. Zu Hause warteten die damals dreieinhalbjährige Laura und ihr zweijähriger Bruder, gleichzeitig musste Vreni bei Melina im Spital sein. «Ohne unsere Familie und Freunde, die uns unglaublich unterstützten, hätten wir das nicht geschafft.»

Melina wurde dann mehrfach operiert, zuerst wurde das Loch im Zwerchfell verschlossen, später folgte die Operation am Herzen. Melina überstand die Eingriffe wider Erwarten gut und nach einem halben Jahr durfte sie zum ersten Mal nach Hause. «Unser Glück währte jedoch nicht lange. Melina hatte grosse Probleme mit der Nahrungsaufnahme und wir mussten sie erneut ins Kinderspital bringen», erzählt die 37-Jährige.

Genetiker «scannten» Melina

Damals wurden auch zum ersten Mal Genetiker hinzugezogen, sie «scannten» Melina auf genetische Auffälligkeiten. Ein erster Bluttest zur Bestimmung von genetischen Erkrankungen ging verloren, die jungen Eltern mussten eine gefühlte Ewigkeit auf das Ergebnis warten. Dann hatten sie es schwarz auf weiss: Melina hat einen extrem seltenen Gendefekt, weltweit sind etwa 70 Fälle bekannt. «Zum hadern hatten wir keine Zeit, es ist unser

Kind und das können wir nicht einfach umtauschen. Laura und Manuel lenkten uns ab und gaben uns ein Stück Normalität», so die dreifache Mutter.

Vreni erzählt, dass es ein Lernprozess war, ihr Schicksal zu akzeptieren. Geholfen hat ihnen hierbei auch ihre Kinderärztin. Sie ermutigt Vreni und ihren Mann Wisi immer wieder, Probleme und Ängste auszusprechen. Die Kinderärztin war es denn auch, die Melina in einem anderen Licht betrachtete, sie ganzheitlich anschaute und ihnen neue Behandlungsmöglichkeiten aufzeigte. So wird Melina, zusätzlich zur schulmedizinischen Therapie, mit Homöopathie, CBD-Extrakten und Cranio-sacral-Therapie behandelt. «Seit wir dieses Konzept anwenden, geht es unserer Tochter sehr viel besser.»

Lebenserwartung von wenigen Wochen

Im November 2018 musste Melina dann notfallmässig mit einem Darmverschluss im Kinderspital Luzern operiert werden. Die Ärzte gaben Melina damals eine Lebenserwartung von Wochen oder vielleicht Monaten. So schlecht ging es ihr. Dabei hing ihr Leben damals nicht zum ersten Mal an einem seidenen Faden. Immer wieder musste sie nach Operationen wiederbelebt werden, mehr als einmal war ihr Kreislauf zusammengebrochen und sie wurde durch die Ärzte zurück ins Leben geholt. Und immer wieder zeigte Melina, die kleine Löwin, dass sie Leben will. Im Februar 2019 fielen Vreni Wassereinlagerungen bei Melina auf, ein Zeichen, dass ihr Herz und die Lunge nicht richtig arbeiteten. Die Kontrolluntersuchung bei der Kinderärztin ergab, dass auch die Leber deutlich vergrössert war. Im Kinderspital Zürich wurde eine pulmonale Hypertonie diagnostiziert, Melinas Sauerstoffsättigung war sehr schlecht. Sie bekam das Maximum an Sauerstoff und dennoch sank ihr Gehalt im Blut. Damals stellten sich Vreni und Wisi die Frage, wie weit sie nun gehen möchten. Sollte Melina lebenserhaltende Massnahmen bekommen? «Für uns stand fest: Wenn sie jetzt gehen möchte, dann ist das ihr Weg, dann lassen wir sie ziehen. Sie wurde nicht mehr auf die Intensivstation verlegt, bekam jedoch Medikamente.» Und während Melina schon ganz weit weg, in einer anderen Welt schien, entschied sie sich plötzlich wieder um und kämpfte sich zurück ins Leben.

Positive Lebenseinstellung

Was mir im Gespräch mit Vreni auffällt, ist ihre positive Lebenseinstellung. Sie strahlt, trotz allem, viel Zuversicht und Gelassenheit

aus. Sie betont auch, dass sie sich immer gut aufgehoben und unterstützt fühlte. Einerseits von ihrem Umfeld, andererseits aber auch von Ärzten, Kinderspitex und im Grossen und Ganzen auch von den Behörden. «Das Kinderspital hatte die Anmeldung für die IV gemacht und uns Kinderspitex organisiert. Dass wir uns nicht um diese administrativen Dinge kümmern mussten, war eine grosse Entlastung.» So kam die Kinderspitex anfänglich täglich, später, als sich Vreni und Wisi sicherer im Umgang mit Melina fühlten, wurde die Betreuung langsam reduziert. «Wir mussten Melina ja erst kennenlernen, schliesslich war sie die ersten sechs Monate nur im Spital. Zu wissen, dass wir jederzeit die Kinderspitex im Rücken haben, ist enorm wertvoll», so die jungen Eltern. Gleichzeitig sei es aber auch anstrengend und ungewohnt gewesen, dass ständig jemand Fremdes im Haus war. Inzwischen haben sich die Spitexmitarbeiterinnen zu einem «Team Melina» organisiert, was heisst, dass Melina von den immer gleichen drei Mitarbeiterinnen betreut wird.

Spitex-Betreuung auch nachts

Das Management mit ihrer Tochter hat Vreni derzeit so gut im Griff, dass die Kinderspitex nur noch einmal wöchentlich tagsüber und zweimal wöchentlich nachts kommt. Seit Melinas Lungendruck hoch ist, hat sie in der Nacht mehrfach Krisen, läuft blau an, droht zu ersticken oder ein Herzversagen zu erleiden. Melina muss dann sofort hingesezt werden und bekommt Morphium. Manchmal dauert so ein Anfall über eine Stunde, an Schlaf ist für die Eltern nicht zu denken. Seit die Kispex Melina nachts betreut, können Vreni und Wisi wenigstens zwei Nächte durchschlafen und Kraft tanken. Zusätzlich wird Melina seit einem Jahr jeweils zwei Mal wöchentlich für fünf Stunden von einer Assistenzperson betreut. Zeit, die Vreni und Wisi nutzen, um gemeinsam mit Manuel und Laura alleine etwas zu unternehmen oder in der sich Vreni Auszeiten nimmt und laufen oder Velofahren geht. Ebenso trifft sich Vreni regelmässig mit ihrer Kollegin, die einen schwerstbehinderten Sohn hat. «Der Austausch ist wertvoll, wir wissen beide wovon die andere jeweils spricht», betont Vreni.

Leben im Moment

Was in Zukunft mit Melina sein wird, wie hoch ihre Lebenserwartung ist, darüber versuchen sich Vreni und Wisi keine grossen Gedanken zu machen. «Wir freuen uns über jeden Tag mit Melina, über jeden Fortschritt, den sie macht.» Und von denen gibt es doch einige: Sie



kann inzwischen ein paar Worte sprechen, sie wächst und nimmt an Gewicht zu und vor allem: sie ist ein kleiner Sonnenschein. «Melina gibt uns als Familie unglaublich viel, sie ist meist zufrieden, lacht viel und ist voller positiver Energie.»

Und was würde sich Vreni wünschen, wenn sie einen Wunsch frei hätte? «Auf nicht-materieller Ebene ist klar: Dass Melina noch ganz lange bei uns ist.» Auf materieller Ebene ist die Familie derzeit in einem kleinen Kampf mit der IV. Sie wünschen sich einen Treppenlift, damit sie Melina, die zunehmend schwerer wird, nicht immer vom einen in den anderen Stock tragen müssen. Nun wird dieser jedoch nur voll finanziert, wenn sie belegen können, dass Melina nächstes Jahr in die Schule gehen wird. «Bei Melinas Gesundheitszustand ist das für uns derzeit undenkbar. Wir werden aber nicht aufgeben und weiter bei der IV kämpfen.»

TEXT: ANNA BIRKENMEIER
FOTOS: MARTINA RONNER-KAMMER



KRANKHEIT

Der schwere Herzfehler (AV-Septum Defekt) ist ein extrem seltener Gendefekt, bei dem weltweit etwa 70 Fälle bekannt sind.

- Zwerchfellhernie
- Schwere Ernährungsstörung
- Entwicklungsrückstand mit den Leitsymptomen einer muskulären Hypotonie