



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.

TILL, DER KLEINE SPRACHKÜNSTLER

Der 6-jährige Till ist vom Coffin-Siris-Syndrom betroffen, einem sehr seltenen Gendefekt. Neben motorischen und kognitiven Einschränkungen hat er grosse Defizite in seiner sprachlichen Entwicklung. Damit er sich mit seiner Familie verständigen kann, hat er seine ganz eigene Sprache entwickelt und wird seit einiger Zeit zusätzlich von einem «Talker» unterstützt.



«Mama, Mama, Mama», immer wieder wiederholt Till sein neues Lieblingswort. Für Tills Mutter Marlen, bedeutet das unglaublich viel. Sie sagt: «Wir haben so lange geübt. Als er zum ersten Mal Mama gesagt hat, war das überwältigend für uns alle.» Zur Familie gehören neben Mama Marlen, Papa Roman, die 8-jährige Emilia, der 3-jährige Julius und eben Till – das besondere Kind der Familie.

Denkt Marlen an die Schwangerschaft mit Till zurück, war eigentlich alles ganz normal. «Ausser einer Nabelschnurzyste, die sich jedoch von alleine wieder zurückbildete, war nichts auffällig. Auch das Organscreening zeigte nichts Aussergewöhnliches». In manchen Fällen könne eine Nabelschnurzyste zwar auf eine Anomalie hindeuten, erklärt mir die ausgebildete Hebamme Marlen. Da sich diese jedoch bei Till wieder zurückbildete und im Organscreening nichts Auffälliges zu sehen war, entschlossen sich Marlen und Roman, keine weiterführenden Untersuchungen zu machen.

Am 8.10.2014, ein paar Tage nach dem errechneten Termin, kam Till schnell und komplikationslos zur Welt. «Till war so klein und süss. Am Anfang hatte ich immer Angst ihn zu halten», erinnert sich seine grosse Schwester Emilia. Sie saust davon und kommt mit einem Bild von ihrem kleinen Bruder wieder. Darauf zu sehen, ein strahlendes, zuckersüßes Baby. Was allerdings auffällt, sind schon damals seine markanten Gesichtszüge.

Pflegeleichtes Baby

«Die ersten Untersuchungen waren alle, bis auf einen Hodenhochstand, unauffällig. Abgesehen von einer Trinkschwäche an der Brust verlief auch die erste Zeit ganz normal», erzählt Marlen. Till nahm gut zu, wuchs und war ein genügsames Baby. Er bewegte sich wenig, schlief viel und war im Vergleich zu seiner lebhaften Schwester sehr pflegeleicht. Eigentlich alles so, wie sich das junge Eltern wünschen. Und doch war irgend etwas anders. Als Hebamme hatte Marlen schon unzählige Babys gesehen und spürte, dass Till speziell ist. Sie sagt: «Ich hatte den Verdacht, dass etwas nicht stimmt. Zusätzlich entdeckte ich sogenannte Vierfingerfurchen an seinen Händchen.» Diese kommen sehr häufig bei Kindern mit Trisomie 21 vor. «Unser Kinderarzt konnte jedoch keine Anzeichen für Trisomie 21 feststellen. Auf unseren Wunsch wurden dann auch keine weiteren Abklärungen gemacht. Wir wollten erst einmal weiter Tills Entwicklung abwarten und ihm Zeit lassen.»

Belastende Zeit der Ungewissheit

Bei der Viermonatskontrolle sind dem Kinderarzt dann erste Entwicklungsverzögerungen und eine bestehende Muskelschwäche aufgefallen. Till bekam Physiotherapie, die Entwicklungsverzögerungen wurden dennoch immer ausgeprägter. Tills immer wiederkehrende Erkältungen, die Probleme mit der Verdauung sowie die bestehende Muskelhypotonie gaben den Eltern Grund zur Sorge. Auch seine speziellen Gesichtszüge (Dysmorphie Gesichtszüge) wurden immer offensichtlicher. «Die Summe all dieser kleinen Abweichungen von der Norm bewegte uns dazu, weitere Abklärungen einzuleiten», erzählt Roman. Im Juni 2015 folgte dann die Vorstellung bei den Neurologen im Kinderspital in Zürich. Diese vermuteten aufgrund der eingehenden Untersuchungen einen Gendefekt. «Die Zeit der Ungewissheit war sehr belastend. Irgendetwas war mit unserem Kind nicht in Ordnung, nur was, konnte uns keiner sagen.» Das Warten auf einen Untersuchungstermin in der Genetik mit anschliessendem Gentest dauerte über 5 Monate. Eine schlimme Zeit für die junge Familie. Roman erinnert sich, dass die vielen offenen Fragen und vor allem die Internetrecherche zu potenziellen Krankheiten fast unerträglich waren. «Einerseits wollten wir unbedingt wissen, was Till für eine Krankheit hat. Andererseits beunruhigte uns das, was wir lasen zutiefst.»

Diagnose Coffin-Siris-Syndrom

Im Februar 2015 stand Tills Diagnose endlich fest: Coffin-Siris-Syndrom, ein extrem seltener Gendefekt (1:1.000.000). Tills Eltern erinnern sich: «Die Diagnose war Schock und Erleichterung zugleich. Wir hatten nun einen Namen für Tills Erkrankung und konnten uns informieren. Gleichzeitig hatte die Diagnose aber auch etwas Endgültiges.» Von den Fachpersonen konnten Roman und Marlen keine schlüssigen Antworten auf viele Fragen, etwa wie seine zukünftige Entwicklung sein wird, erhalten. Dafür war die Erkrankung, laut der Genetikerin gab es im Jahr 2015 nur etwa 120 dokumentierte CSS-Erkrankte weltweit, zu selten und zu wenig erforscht.

Schwierig, die geeignete Logopädin zu finden

Was sich schon früh zeigte, war eine ausgeprägte Sprechapraxie, eine Störung der Planung von Sprechbewegungen. Till gab schon als Baby kaum Laute von sich, hatte gleichzeitig Defizite in der Mundmotorik und eine Hypersensibilität im Mundbereich. Mit gut einem Jahr überwies der Kinderarzt Till deshalb zur Logopädie. Dabei gestaltete es sich als

«Till hat seine eigene Sprache entwickelt und wir verstehen meist, was er uns mitteilen möchte. Damit die Verständigung noch besser klappt, benutzt Till seit einiger Zeit einen Talker.»

MARLEN, MUTTER VON TILL

schwierig, eine geeignete, auf Tills Bedürfnisse spezialisierte, Logopädin zu finden. Die Logopädin war so ausgelastet, dass sie nur einmal monatlich Zeit für Till hatte. Durch diese langen Therapiepausen machte Till kaum Fortschritte. «Rückblickend war die Logopädie damals nicht sehr produktiv, hätten wir es besser gewusst, hätten wir uns schon damals um eine Alternative bemüht», sagt Marlen. Immer wieder kommt in unserem Gespräch die Tatsache zur Sprache, dass sich die jungen Eltern nach Tills Diagnose viel mehr Beratung und Unterstützung gewünscht hätten. Eben auch in logopädischer Hinsicht. «Man muss als Eltern immer nachfragen, sonst läuft vieles nicht. Sei es mit der IV, Arztbesuchen oder Therapien. Wir waren mit der Situation überfordert und uns fehlte oft die Energie», so Roman.

Eigeninitiative gefordert

Als sich die Eltern später selbst um eine spezialisierte Logopädin kümmerten, wurden sie in Mels, rund 40 km von ihrem Wohnort entfernt, fündig. Die wöchentliche Fahrt sei zwar ein grosser Aufwand gewesen, habe sich aber in jedem Fall gelohnt. Denn: Till machte schnell grosse Fortschritte. Da sich der Therapieort im Kanton St. Gallen befindet, der Wohnort jedoch im Kanton Schwyz liegt, musste ein Antrag gestellt und die Bewilligung der Kantone eingeholt werden. Das sei aber alles problemlos gelaufen auch hinsichtlich der Finanzierung. Generell ist die Finanzierung ein Punkt, der in Tills Fall nie zu Problemen geführt hat. «Mit Tills IV-Nummer (Geburtsgebrechen 390, angeborene cerebrale Lähmung) mussten wir glücklicherweise nie um Kostengutsprachen kämpfen», sagt Roman.

Unterstützte Kommunikation hilft bei der Verständigung

Aufgeregt versucht Till uns zu erklären, dass er Hunger hat und gerne Maiswaffeln essen möchte. Was für mich als Laie schwer zu verstehen ist, können die Eltern ohne Weiteres entschlüsseln. «Wir haben unsere eigene Sprache und verstehen meist, was uns Till mitteilen möchte», erzählen sie. So hat Till etwa für Nahrungsmittel, Spielsachen oder eben für seine Geschwister eigene Namen entwickelt. Emilia ist Eja, Julius Bay, für Baby. Marlen erzählt die lustige Anekdote, dass der 3-jährige Julius auf die Frage, wie er denn heisse, jeweils mit «Bay» antwortet.

Und dennoch gibt es immer wieder Situationen, in denen die Eltern an ihre Grenzen gelangen und die Verständigung mit Till viel Geduld und Nerven fordert. Seit einiger Zeit kommt deshalb ein sogenannter Talker zum Einsatz. Dies ist eine Art Tablet, auf dem Till Bilder drücken kann und das Gerät die Wörter jeweils ausspricht. Denn verstehen kann Till fast alles, das Problem liegt in seiner Aussprache.

Grosse Fortschritte in Tills Entwicklung

Seit knapp einem Jahr geht Till mehrere Tage die Woche in einen Heilpädagogischen Kindergarten und besucht dort einmal wöchentlich die Logopädie bei Esther Glaus. Die Fortschritte, die er seither macht, sind für die Eltern überwältigend. «Er lernt ständig neue Wörter dazu, nicht deutlich gesprochen, aber wir wissen was er meint. Ein unerwarteter plötzlicher Durchbruch, der ihm und uns allen viel Freude macht, da er endlich sprechen möchte.»



So blickt die fünfköpfige Familie denn auch positiv in die Zukunft: Wir freuen uns riesig über jeden einzelnen Entwicklungsschritt. Till hat nebst seiner Krankheit und den damit eihergehenden Schwächen auch viele Stärken. So ist er unheimlich offen gegenüber anderen Kindern und ein richtiger Sonnenschein, der fast immer gut gelaunt ist.

Die Rasselbande tobt durch den Garten, Till immer mittendrin im Geschehen. Denn, die beste Therapie für ihn ist der Umgang mit seinen Geschwistern. Für sie ist Till einfach so wie er ist. Sie haben keine Berührungängste, fordern ihn ohne Hemmungen und unterstützen ihn intuitiv, wo er Hilfe braucht.

TEXT: ANNA BIRKENMEIER
FOTOS: PETRA WOLFENBERGER



KRANKHEIT

Das Coffin-Siris-Syndrom ist ein seltenes genetisch bedingtes Krankheitsbild.

SYMPTOME

- Entwicklungsverzögerung
- Zu kleine oder fehlende Nägel an den fünften Fingern oder Zehen
- grobe Gesichtszüge mit betonten Augenbrauen, langen Lidspalten und einem grossen Mund mit vollen Lippen
- Kleinwuchs
- Hirnfehlbildungen, Herzfehler, Auffälligkeiten der Genitalien oder der Nieren