

«DIE LEUTE HABEN ERBARMEN MIT NAIM. DAS MÜSSEN SIE NICHT.»

Mit zwölf Lebensjahren hat Naim die Prognosen der Ärzte längst widerlegt. Der Junge leidet unter dem seltenen Gendefekt Monosomie 1p.36.60. Seine Eltern schaffen den Spagat zwischen dem Alltag mit einem schwerstbehinderten Kind und dem turbulenten Familienleben mit drei gesunden Kindern. Ihr unerschütterlicher Glaube an das Leben macht Mut.



Schon der Vorgarten von Sarah und Denis in einer Einfamilienhaussiedlung in Möriken ist eine Zierde. Hortensien treiben riesige weisse Blüten. Im Kontrast dazu steht der lilafarbene Lavendel, der einen würzig-blumigen Duft verströmt. Das Haus von Sarah und Denis ist blitzblank und aufgeräumt. Das überrascht, denn das Ehepaar hat vier Kinder zwischen 9 und 16 Jahren. Eine besondere Herausforderung stellt Naim dar. Er leidet unter einem Gendefekt, der mit Monosomie 1p.36.60 betitelt wird. Seine Krankheit ist so selten, dass sie noch gar keinen Namen hat. Naim ist 12, kann weder sprechen noch gehen und wird durch eine Sonde mit Flüssigkeit versorgt und muss gefüttert werden. Der Bub braucht rund um die Uhr Betreuung. Mittlerweile verbringt er einen Teil des Tages in der Heilpädagogischen Schule Lenzburg und fühlt sich dort wohl. «Wir haben extra einen Lift in unserem Haus eingebaut, damit wir unseren Sohn im Rollstuhl hoch- und runtertransportieren können», erzählt Sarah. Sie wirkt im Gespräch ruhig, gelassen und pragmatisch. Aus jeder Situation das Beste zu machen, hat sie das Schicksal gelehrt. Auch wenn sie einmal ganz andere Pläne für ihr Leben hatte.

«Wir sind der Ansicht, dass es nicht an uns liegt, über Leben und Tod zu entscheiden.»

SARAH, MUTTER VON NAIM

Sarah, 42, und Denis, 50, lernten sich beim Bauingenieurstudium kennen und lieben. Noch während der Ausbildung wurde geheiratet. «Wir waren uns einig, dass wir früh Kinder haben wollten», meint die heutige Hausfrau und Mutter, «ich wollte das Abend-Technikum besuchen, damit ich mich tagsüber um den Nachwuchs kümmern kann. Und plante, später Teilzeit zu arbeiten.» Ihr Kinderwunsch erfüllte sich sofort. Mit 21 war sie zum ersten Mal schwanger. «Wir waren glücklich. Alle unsere Pläne schienen sich zu erfüllen. Doch dann kam alles anders», erzählt Sarah. Im 5. Schwangerschaftsmonat zeigte der Ultraschall, dass mit dem Baby etwas nicht stimmt. Und zwar so gravierend, dass die Ärzte dem Kind nur 30% Überlebenschancen gaben. Ebenso gross war die Gefahr, dass es schwerstbehindert zur Welt kommen oder gar sterben würde. «Die Ungewissheit war brutal für uns», erinnert sich Sarah, atmet tief durch und strafft ihre Schultern. Die werdenden Eltern versuchten, sich nicht entmutigen zu lassen und suchten nach Lösungen, wie sich ihr zukünftiges Leben in Ungewissheit gestalten könnte. Für sie war trotz der vielen Risiken klar, dass das Kind in jedem Fall zur Welt kommen sollte. «Wir sind der Ansicht, dass es nicht an uns liegt, über Leben oder Tod zu entscheiden», sagt Sarah überzeugt.

Leben und Tod sind nah beieinander

Töchterchen Shania kam 2001 zur Welt. Sie litt unter einem seltenen Gendefekt, war schwerst beeinträchtigt und bedurfte ständiger Betreuung. Die Berufsträume von Sarah zerplatzten wie eine Seifenblase. Sie wurde nun Tag und Nacht von ihrem Kind gebraucht. «Ich war extrem gefordert, haderte aber nicht mit dem Schicksal. Mir blieb keine andere Wahl, als jeden Moment das zu tun, was am Wichtigsten war. Und das war, mich um Shania zu kümmern», meint sie. Einen Tag nach ihrem dritten Geburtstag starb das Mädchen an den Folgen ihrer Krankheit. Sarah war zu dieser Zeit mit ihrem zweiten Kind im achten Monat schwanger. Abgrundtiefe Trauer mischte sich mit Vorfreude auf das neue Leben.

Aliyah kam 2004 kerngesund zur Welt. Denis und Sarah schöpften wieder neuen Lebensmut. Zwei Jahre später erwartete das Paar ihren ersten Sohn. Jayme war ein munterer Wonneproppen und das Familienglück perfekt. «Wir wollten immer eine grosse Familie haben», erzählt Sarah. Die Freude war riesig, als sie 2008 erneut schwanger war. Doch dann geschah etwas völlig Unerwartetes. Die Ärzte stellten fest, dass bei dem Fötus ein Herzfehler vorlag und vermuteten, dass es sich um einen ähn-

lichen Defekt wie bei Shania handelte. Sie drängten die werdenden Eltern zu einer genetischen Abklärung. «Doch das wollten wir nicht. Wir kämpften dafür, dass unser Kind auf die Welt kommen darf und wollten es so annehmen, wie es war.» Schon bei der Schwangerschaft mit Shania habe man zu einem Abbruch geraten. Das kam für das Ehepaar aber nie in Frage. «Das Leben ist kein Auswahlkatalog. Es bringt, was es bringt. Natürlich wollten wir kein behindertes Kind haben. Aber schlussendlich liegt der Entscheid darüber nicht bei uns», meint sie bestimmt.

Zwölf Kardiologen standen am OP-Tisch

Die Geburt von Naim musste am 13. Januar 2009 im Universitätsspital Zürich eingeleitet werden. Eine Ambulanz stand den ganzen Tag parat, um den Säugling in das dortige Kinderspital zu transportieren. «Viele Ärzte standen nach der Niederkunft um sein Bett in der Intensivstation. Das machte mir Angst. Ich war ganz krank vor Sorge und Ungewissheit, was auf mich zukommen würde», erinnert sich Sarah. Naim erblickte mit gerade mal 2,3 kg das Licht der Welt und konnte schnell stabilisiert werden. Um seine Überlebenschancen zu sichern, wurde er an seinem sechsten Lebenstag am offenen Thorax operiert. Doch dann das grosse Entsetzen: Naim erlitt eine Thrombose im Shunt, den das Chirurgenteam ihm eingesetzt hatte. Sarah: «Ich hatte Panik und dachte, mein Baby stirbt. Ich fühlte mich völlig hilflos.» 12 Ärzte und Kardiologen standen um Naims Bett auf der Intensivstation. Als sie im Spitalkorridor wartete, habe sie nur noch geweint. Doch dann geschah wieder etwas Unerwartetes. Durch die Thrombosierung entstand mehr Druck in der Herzkammer, und Naims Blut fing an, besser durch die Gefässe zu fliessen. Es folgten wochenlange Aufenthalte in der Neonatologie. Die genetische Untersuchung des Kleinen bestätigte dann die Monosomie 1P36. In der Schweiz sind rund 10 Kinder bekannt, die denselben Defekt haben.

Trotz akribischer Planung verlangt der Alltag den Eltern viel Spontanität ab

Naim ist trotz schwerer Mehrfach-Behinderung ein glückliches Kind. Während er früher weder Kopf- noch Rumpfkontrolle hatte, kann er heute in der Reittherapie ohne Stütze auf dem Pferd sitzen. «Wenn wir auf drei zählen, steht er auch selbständig auf und kann mindestens fünf Meter gehen, wenn man ihn festhält», freut sich

Sarah. Und zeigt sich stolz. Ihr Sohn mache überall Fortschritte. Nur brauche er für das, was andere Kinder in einem Monat schaffen, ungefähr fünf Jahre. Das braucht Geduld, die Sarah und Denis bereit sind, aufzubringen. «Die Leute haben oft Erbarmen mit Naim. Aber das müssen sie nicht», findet Sarah und ergänzt, «wenn man sich nicht in seine Welt hineinzuzwängen versucht, bleibt er authentisch und glücklich. Für uns zählt nicht, wie schnell er sich weiterentwickelt, sondern dass er happy ist und lachen kann. Und wir haben gelernt, im Hier und Jetzt zu leben. Was die Zukunft bringt, wissen wir nicht.» Der Junge hat mit seinen 12 Jahren die einstige Prognose der Ärzte längst widerlegt, dass er das Kleinkindalter nicht überleben würde.

Trotz der Herausforderungen, die Naim im Alltag an Sarah stellt, wollte sie nochmals ein Kind. «Ich wollte nochmals eine Schwangerschaft und Geburt erleben», erklärt Sarah. Ihr war es aber auch wichtig, dass der jüngste Sohn ein Gspänli hat, während die beiden «Grossen» (Alyiah und Jayme sind 16 und 15) anfangen, ihre eigenen Wege zu gehen. 2012 kam Tochter Maylen vollständig gesund zur Welt. Sie und Naim sind ein Herz und eine Seele. Für ihn ist es enorm wichtig, die Liebe seiner Schwester zu spüren, weil er keine Freunde hat wie andere Kinder. Fühlt sich der gesunde Nachwuchs benachteiligt, wenn Sarah sich so viel um ihren jüngsten Sohn kümmern muss? «Manchmal. Sie beklagen sich nicht. Aber natürlich bekommen sie den Unterschied zu anderen Familien mit, in denen alle Kinder gesund sind.» Unbeschwertere, spontane Wochenendausflüge zu sechst sind für die Familie unmöglich. «Mein Mann und ich müssen uns immer aufteilen: Einer von uns kümmert sich um Naim, während unsere drei Wildfänge mit dem anderen Elternteil etwas unternehmen.» Trotz viel Planung verlangt der Alltag Mama und Papa viel Spontanität ab. Denn sie wissen nie, was der nächste Tag bringt.

Kampf um finanzielle Unterstützung

Vom Kinderspital Zürich fühlt sich Sarah gut betreut. «Wir haben medizinisch sehr viel Unterstützung bekommen. Allerdings muss man sich holen, was man braucht. Der Kampf mit der IV und generell um finanzielle Unterstützung ist allerdings sehr mühsam und nötigt den betroffenen Eltern extrem viel Engagement ab.» Naims Beeinträchtigungen und Pflegebe-



darf sei der mindere Teil, der sie beschäftigt. Die ganze Administration und das Kämpfen um die eigenen Rechte braucht eindeutig mehr Energie. «Das kann Familien kaputt machen», sagt Sarah und zeigt sich froh, dass bei ihr und ihrem Mann der Zusammenhalt noch da ist. Die beiden haben sich früh Hilfe geholt und gehören mittlerweile mehreren Institutionen und Vereinen an, die Unterstützung bieten. Neben dem Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten ist das zum Beispiel Procap, der grösste Mitgliederverband von und für Menschen mit Behinderung in der Schweiz. Dank ihm läuft mittlerweile die gesamte IV-Korrespondenz bezüglich Naim über einen Anwalt, weil das die Kompetenzen der Eltern übersteigt. Ansonsten sieht Sarah ihr Leben inzwischen als ganz normal an. «Wir geniessen einfach jeden Moment, den wir zusammen verbringen können.»

TEXT: URSULA BURGHERR
FOTOS: SANDRA ARDIZZONE



KRANKHEIT

Monosomie 1p36

Genetische Erkrankung, die zu den strukturellen Chromosomenaberrationen gezählt wird und durch multiple Fehlbildungen und mentale Retardierung gekennzeichnet ist.

SYMPTOME

- Tiefliegende Augen und breiter Nasenrücken
- Herzfehler
- Skelettfehlbildungen und Muskelhypotonie
- Geistige Behinderung



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**

SELTENE KRANKHEITEN

PSYCHOSOZIALE HERAUSFORDERUNGEN FÜR ELTERN UND GESCHWISTER



Manuela Stier



Prof. Dr. med. Anita Rauch

PSYCHOSOZIALE HERAUSFORDERUNGEN FÜR ELTERN UND GESCHWISTER

Liebe Leserinnen und Leser

Eine seltene Krankheit wirbelt das Leben betroffener Familien durcheinander, zerstört Träume und Lebensentwürfe, ist eine riesige Herausforderung für Mütter, Väter, Geschwister, aber auch für Grosseltern. Berufskarrieren müssen begraben werden, Paarbeziehungen leiden, Eltern sind oft rund um die Uhr für ihre kranken Kinder da und vergessen dabei sich selbst. Kurz: Die Diagnose einer seltenen Krankheit bringt immense psychosoziale Herausforderungen auf vielen verschiedenen Ebenen mit sich. Eine betroffene Mama beschreibt es so: «Ich habe alle Gefühle durchlebt: mal überfordert, mal schuldig, mal absolut wütend auf Ärzte und Belegschaft, mal hoffnungslos, tieftraurig und nicht in der Lage, mein Schicksal zu akzeptieren. Dann wieder voller Zuversicht».

Es beeindruckt uns sehr, welche unglaublichen Kräfte diese Familien im Sturm bündeln, wie sie für ihre Kinder kämpfen, bedingungslose Liebe schenken und trotz allem, positiv in die Zukunft blicken. Sie darin zu unterstützen, ist eines der Ziele des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten. Wissenstransfer ist uns dabei enorm wichtig und wird mit unseren vier KMSK Wissensbüchern «Seltene Krankheiten» nachhaltig ermöglicht. Mehr als 42 500 Bücher durften wir dank Gönnerinnen und Gönnern kostenlos an betroffene Familien, Gynäkologen, Hebammen, Kinderärzte, Hausärztinnen, Genetiker, Augen- und Ohrenärztinnen, Therapeuten, Psychologinnen, Kinderspitäler, Krankenversicherer, Gesundheitspolitikerinnen, Lehrer, Forschende an Hochschulen, Pharmafirmen, IV-Mitarbeitende und Gesundheitsdirektionen überreichen.

Dank dem Wissen von inzwischen über 650 KMSK Familien und Fachpersonen ist nun bereits das 4. Wissensbuch «Seltene Krankheiten – Psychosoziale Herausforderungen für Eltern und Geschwister» entstanden. Dankbar sind wir, dass wir auf viele tolle Herzensmenschen zählen dürfen, die unsere Bücher als Gönnerinnen und Gönnern mit einer gebundenen Spende ermöglichen. Es freut uns sehr, dass wir seit 2018 auf kompetente Texterinnen und Texter sowie Fotografinnen und Fotografen zählen dürfen, die sich ehrenamtlich einsetzen. Gemeinsam sind wir stark und können die betroffenen Familien auf ihrem Weg begleiten, sie verbinden, finanziell unterstützen und ihnen das Gefühl vermitteln, dass sie nicht alleine sind.

Wir wünschen Ihnen allen eine spannende Lektüre!

Herzlichst

MANUELA STIER
Initiantin/Geschäftsleiterin
Förderverein für Kinder mit
seltenen Krankheiten KMSK

PROF. DR. MED. ANITA RAUCH
Präsidentin KMSK
Direktorin Institut für Genetik
der Universität Zürich

Vorstand Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin, seit 2020/Dr. iur. Michael Tschudin, Vizepräsident, seit 2020/Prof. Dr. med. Thierry Carrel, Präsident von 2014 bis 2019 Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner, seit 2014/Dr. med. Agnes Genewein, seit 2019 Sandrine Gostanian, seit 2014/Matthias Oetterli, seit 2014

© Copyright Weiterverwendung des Inhalts nur mit schriftlicher Genehmigung des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten erlaubt.

IMPRESSUM

Herausgeberin
Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein
Ackerstrasse 43, 8610 Uster
T +41 44 752 52 52
info@kmsk.ch
www.kmsk.ch
www.facebook.com/
kindermitseltenkrankheiten

Initiantin/Geschäftsleiterin
Manuela Stier
manuela.stier@kmsk.ch
T +41 44 752 52 50

Konzept
Stier Communications AG
www.stier.ch

Korrektur
Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

Druck
Engelberger Druck AG, Stans
Auflage 11 500 Expl. deutsch

Titelbild
Foto: Thomas Suhner
Models: Fin, West-Syndrom
und Papa Simon

Erscheinungsdatum
November 2021

INHALT

GRUSSWORT

- 09 «UNSERE AUFGABE IST ES, DEN ELTERN DIE SCHULDGEFÜHLE ZU NEHMEN»
Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin des Fördervereins für
Kinder mit seltenen Krankheiten

KMSK WISSENSBÜCHER SELTENE KRANKHEITEN

- 10 WIRKUNG DER VIER KMSK WISSENSBÜCHER «SELTENE KRANKHEITEN»
Manuela Stier, Initiantin/Geschäftsleiterin Förderverein für
Kinder mit seltenen Krankheiten

FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN

- 11 FACTS/FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNG/FAMILIEN VERBINDEN
ÖFFENTLICHKEIT SENSIBILISIEREN/MEDIENPRÄSENZ

ERFAHRUNGEN EINER BETROFFENEN MUTTER

- 20 «ANDERE SOLLEN VON UNSEREN ERFAHRUNGEN UND
KÄMPFEN PROFITIEREN KÖNNEN»
Christine de Kalbermatten, betroffene Mutter, Gründerin MaRaVal –
seltene krankheiten wallis

STUDIE

- 22 HERAUSFORDERUNGEN VON PFLEGENDEN UND BETREUENDEN
ANGEHÖRIGEN – RELEVANTE FORSCHUNGSERGEBNISSE
Fernando Carlen, Assoziierter Professor FH, Projektleiter Weiterbildung
Oberwallis, HES-SO Valais-Wallis – Hochschule für Gesundheit

INFORMATIONSPLATTFORM FÜR (NEU) BETROFFENE FAMILIEN

- 24 KMSK INFORMATIONSPLATTFORM FÜR (NEU) BETROFFENE FAMILIEN
Irene Kobler, MA Wissenschaftliche Mitarbeiterin, ZHAW School of
Management and Law Winterthurer Institut für Gesundheitsökonomie WIG,
Zürcher Hochschule für Angewandte Wissenschaften ZHAW

BETROFFENE FAMILIEN

MOMENT DER DIAGNOSE

26 **SARAH – WILLIAMS-BEUREN-SYNDROM**
Wir waren schockiert, traurig und fühlten uns verloren und allein

30 **LIC. PHIL. LIEVE ROMANINO**
Psychologin und Psychotherapeutin, Abteilung Neuropädiatrie
des Universitäts-Kinderspital Zürich

KEINE DIAGNOSE – WIE WEITER?

32 **AMY – KEINE DIAGNOSE**
Vom Optimismus, den auch Fragezeichen nicht trüben können

36 **DR. MED. KATRIN LENGNICK**
Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, Schwerpunkt Neuropädiatrie und
Entwicklungs pädiatrie, Ostschweizer Kinderspital

UNBEKANNTER WEG

38 **NAIM – MONOSOMIE 1P.36.60**
«Die Leute haben Erbarmen mit Naim. Das müssen sie nicht.»

42 **DR. MED. DANIEL MARTI**
Facharzt FMH für Kinder- und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie,
Praxis für Psychosomatik und Psychotherapie Zürich

MANGELNDE AKZEPTANZ DES KINDES/SCHULDGEFÜHLE

44 **JONATHAN – MUSKELDYSTROPHIE DUCHENNE**
Das Licht im Tunnel

49 **CHRISTOPH BÜSCHI**
Fachleiter Berufsfindung/Berufsintegration, Zentrum für Kinder mit Sinnes-
und Körperbeeinträchtigung ZKSK AG

ÜBERFORDERUNG IM ALLTAG

52 **LEONARDO – DEFORMATION TPM3-GEN**
Mitten im Leben trotz anfänglich düsteren Prognosen

56 **JOLANDA SCHERLER**
Kordinatorin Familien-Ferienwochen, Stiftung Kinderhospiz Schweiz

SOZIALE ISOLATION/RÜCKZUG

58 **LIO – AUTISTISCH, MITTELSCHWER GEISTIG- UND KÖRPERBEHINDERT**
Lio und seine Familie: Der lange Kampf aus der lebenslangen Isolation

63 **ELSBETH VAN DAM**
Grossmutter von Lio

FINANZIELLE HERAUSFORDERUNG

- 66 **ALESSIA – AUTISMUS**
Alleinerziehend, finanziell und mit den Kräften am Limit
- 70 **STEPHANIE M. FRITSCHI**
Inhaberin, Schreibfee.ch

SCHWIERIGKEITEN AM ARBEITSPLATZ

- 72 **ELI – BRUNNER-SYNDROM MIT AUTISTISCHER SPEKTRUMSSTÖRUNG**
Sich bewusst füreinander Zeit zu nehmen, ist wichtig
- 77 **IRENE BELSER**
Leiterin Spezialdienste Spitex, Stadt Winterthur

HERAUSFORDERUNGEN IN DER PAARBEZIEHUNG

- 80 **LYNN – GLYKOGENOSE TYP 1A**
Akzeptanz für den individuellen Umgang mit schwierigen Situationen
- 84 **GABRIELA OERTLI**
Paar- und Familientherapeutin, CANARIO Praxis für Musiktherapie und Familienberatung

OFFENE KOMMUNIKATION

- 86 **JANIS – SEPSIS-ENZEPHALOPATHIE MIT ÖDEM DES CORTEX**
Der Spagat zwischen Offenheit und dem Bedürfnis nach Normalität
- 90 **MICHÈLE WIDLER**
Psychotherapeutin im Pädiatrischen Palliative Care Team Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB) und in der Praxis für Psychotherapie am Blumenrain in Basel

UMGANG MIT GESCHWISTERN

- 92 **TOBIAS – NOONAN-SYNDROM**
Die Geschichte zweier Brüder, die so viel Nähe wie auch Abstand brauchen.
- 97 **SARA FISCHER**
Eidg. anerkannte Psychotherapeutin und Fachpsychologin FSP

GRENZEN DER BELASTBARKEIT

- 100 **VALENTINA – PITT-HOPKINS-SYNDROM**
Es hilft nichts, wenn wir Eltern daran zerbrechen!
- 104 **SARAH MÜLLER**
Geschäftsführerin, Entlastungsdienst Schweiz, Kanton Zürich

PSYCHOLOGISCHE UNTERSTÜTZUNG FÜR MÜTTER

106 **JON – STXBP1-ERKRANKUNG, FRÜHKINDLICHER AUTISMUS, ZEREBRALPARESE**
Mit professioneller Hilfe zum erfüllenden Familienleben

111 **MICHAEL VILLIGER**
Dipl. Pflegefachmann HF, Psychiatrische Pflege Muelen

ALS MUTTER KRAFT SCHÖPFEN

114 **LEONIE – PARTIELLE TRIESOMIE 6Q**
Das Kleine grosse Wunder Leonie

118 **JASMINE MAYR**
Pflegerachfrau, Kinderspitex Ostschweiz

ALS VATER KRAFT SCHÖPFEN

120 **MICHELLE – CDKL5 – GENDEFEKT**
Michelle eröffnet uns eine Welt, die einzigartig und besonders ist

125 **DR. PHIL. FRIEDRICH DIETER HINZE**
Dipl. Psychologe, freiberuflich tätig Als Trainer, Coach, Autor und Berater

TRENNUNG – KRISENSITUATION MEISTERN

128 **ARTEMIS – KAUDALES REGRESSIONSSYNDROM CRS**
«Paare, die ein Kind bekommen, das nicht gesund ist, stehen unter grossem Stress»

132 **BEATRICE BUCHER**
Beraterin SGfB, Psychosoziale Beratung in Uster

TRANSITION IN DIE ERWACHSENENWELT

134 **MATAN – EHLER-DANLOS-SYNDROM, HYPERMOBILER TYP, CRPSHEDS**
Wenn Kinder erwachsen werden und Verantwortung übernehmen

138 **MATIAS IMBACH**
Facharzt für Allgemeine Innere Medizin, Ärztehaus Milchbuck, Zürich