

# Die erste Chemotherapie war vergebens

Eine Thurgauer Mutter erzählt von ihrem täglichen Kampf. Ihre Tochter leidet an der Von-Recklinghausen-Krankheit.

Judith Schuck

Désirée W. hatte schon früh den Verdacht, dass bei ihrer Tochter Noemi etwas nicht stimmt. Als Frühchen kämpfte sie ohnehin mit ihrem Gewicht. «Noemi hatte immer Mühe mit der Nahrungsaufnahme und blieb in ihrer Entwicklung zurück», sagt die zweifache Mutter aus Sonterswil. Bei Noemi spürte sie, dass noch etwas anderes dahintersteckte, konnte es aber nicht benennen. Sechs Wochen nach der Geburt wurde Noemi als gesund entlassen, nach wenigen Monaten kam sie mit einem Infekt zurück ins Spital. «Trotz ihrem deutlichen Untergewicht und ihrer zu geringen Grösse wurden wir wieder nach Hause geschickt.» Aufgrund dessen und wegen ihres schlechten Allgemeinzustands entschied sie sich, ein anderes Spital aufzusuchen.

In St. Gallen war sie dann drei Wochen stationär. «Zum Glück war dort eine Genetikerin anwesend», erinnert sich Désirée W., denn nach mehreren Verdachtsdiagnosen konnte nach vier Monaten eine Neurofibromatose Typ 1 festgestellt werden, auch bekannt als Von-Recklinghausen-Krankheit. Dabei handelt es sich um eine genetische Erkrankung des Nervensystems, die mit gut- und bösartiger Tumorbildung einhergeht. Sie zählt zu den seltenen Krankheiten, kommt aber vergleichsweise häufig vor: etwa eines von 3000 Neugeborenen ist betroffen.

## Schock und Erleichterung über Diagnose

Häufige Symptome sind Hautveränderungen, Knötchenbildung, Knochenveränderungen und Tumoren am Sehnerv. Für die Eltern war die Diagnose ein Schock. Gleichzeitig aber auch



Desirée W. mit ihrer Tochter Noemi zu Hause in Sonterswil.

Bild: Benjamin Manser

eine Erleichterung, denn es gab nun einen Namen für Noemis Leiden. Als sie zwei Jahre alt war, wurde mittels Magnetresonanztomographie ein Hirntumor festgestellt.

Noemi bekommt Chemotherapie. Der Sehnerv ist bei der

heute Sechsjährigen ebenfalls betroffen. Zwar kommt sie ohne Sehhilfe aus, ist aber schnell erschöpft. «Neben Ergotherapie und Physio begleitet uns seit bald fünf Jahren ein heilpädagogischer Früherzieher», erzählt Désirée W. Noemi gesellt sich

immer wieder zur Mutter, fragt nach Spielen, schaut nach den Katzen. Anzumerken ist dem Mädchen mit den blonden Locken auf den ersten Blick nichts. Die erste Chemo sei umsonst gewesen, der Tumor wuchs weiter. Im Dezember 2020 starte-

ten sie eine Off-Label-Therapie aus einer US-Studie. Das brauchte jede Menge Bewilligungen. «Dieses Medikament gebe ich ihr jeden Tag Zuhause über die Magensonde», sagt Désirée W., die sich alleine um ihre Mädchen kümmert. «Mit den Nebenwirkungen kämpfen wir stark.» Dazu zählen vor allem Verdauungsprobleme.

## Nebenwirkungen schränken Familie ein

Besonders einschränkend sind jedoch die Hautreaktionen. Noemis Nasenschleimhaut musste schon zweimal verödet werden wegen starker Blutungen, auch an den Zehen waren Operationen wegen Nagelbett-

entzündungen notwendig. Hinzu kommen Wahrnehmungsprobleme wie zum Beispiel das Einschätzen von Geschwindigkeiten, was im Verkehr gefährlich werden kann, und ein gestörtes Temperaturempfinden.

«Manchmal hat sie schon marmorierte Haut vor Kälte, sagt aber, ihr sei warm. Sie muss lernen, diese Zeichen zu lesen und sich entsprechend anzuziehen», sagt die Mutter. Belastend ist die noch relativ neue Sonnenallergie. «Das ist extrem einschränkend für uns alle, denn wir können nur mit grossem Aufwand wie UV-Schutzkleidung und Sonnenschutzcreme Faktor 100 lediglich für kurze Zeit rausgehen.» All diese Nebenwirkungen und die Symptome brauchen eine enorm aufwendige Pflege von mehreren Stunden täglich.

## «Förderverein ist ein Riesensegen»

Désirée W. ist zur Expertin für ihre Tochter geworden. Belastend findet sie, dass es in den Spitätern intern an guter Kommunikation mangle. Auch was den Umgang mit besonderen Kindern im Schulsystem betreffe, sieht sie im Thurgau noch Lücken. Eine grosse Stütze ist der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten. Manuela Stier gründete ihn 2014 in Uster. «Der Verein ist ein Riesensegen für uns. Sie haben uns geholfen, eine Reha in Deutschland zu finanzieren, bei der wir Energie tanken konnten oder uns einen Veloanhänger organisiert, damit wir mit Noemi draussen mobil sind. Das sind alles Dinge, die die IV nicht zahlt, aber uns Lebensqualität gibt.» Ausserdem schätze sie den Austausch mit anderen Betroffenen. «Selbst wenn die Krankheiten völlig verschieden sind, gibt es viele Berührungspunkte.»

## Internationaler Tag der seltenen Krankheiten

Der 28. Februar ist internationaler Tag der seltenen Krankheiten. Der gemeinnützige Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten KMSK setzt sich seit 2014 schweizweit für die rund 350 000 betroffenen Kinder und Jugend-

lichen mit einer seltenen Krankheit und deren Familien ein. 2022 zahlte der Verein nach eigenen Angaben mehr als 500 000 Franken an betroffene Familien für Therapien, Mobilität, Hilfsmittel und Entlastung aus.

Zudem konnten im vergangenen Jahr 1100 Familienmitglieder an kostenlosen Events teilnehmen. Der Verein stellt auch Publikationen zur Verfügung. (red)

.....  
www.wissensplattform.kmsk.ch