«Eltern sollen wissen, sie sind nicht alleine»

SELTENE KRANKHEITEN **MIT ZEHN MONATEN WURDE BEI SARAH DAS WILLIAMS-BEUREN-SYNDROM DIAGNOSTIZIERT**

Die achtjährige Sarah hat das Williams-Beuren-Syndrom. Eine seltene Erkrankung, die ihre Eltern in der Anfangszeit vor grosse Herausforderungen stellte.

Sarah ist ein aufgewecktes und neugieriges Mädchen. «Sie ist ein Sonnenschein», so Mutter Jolanda. FOTO BEA ZEIDLER

Sarah* kennt keine Scheu. Sie ist kontaktfreudig und gesprächig. Auch auf Fremde geht sie mit offenen Armen zu, will neugierig, wie sie ist, direkt alles wissen. Man merkt, wie sie am liebsten alles auf einmal sagen möchte. Besonders wenn sie aufgeregt ist, verfängt sie sich mit den Worten. Doch selbstbewusst wie sie ist, fährt sie einfach fort. In der Heilpädagogischen Schule in Sursee übt Sarah das Reden regelmässig mit einer Logopädin. Seither hat sie deutliche Fortschritte gemacht, erzählt Mutter Jolanda.Sarah kann ihre Bedürfnisse äussern und Geschichten erzählen, wenn sie denn will.
So erzählt sie vom Reitunterricht, den sie seit sechs Jahren besucht, von ihrem Lieblingstier, der Kuh, und den Besuchen in Tonis Zoo, die sie sehr mag. Lange still sitzen und erzählen scheint an jenem Tag aber nicht so spannend, denn schon düst sie wieder los, um sich in der Küche einen Orangensaft zu pressen.

Diagnose kam mit 10 Monaten

Von der Diagnose Williams-Beuren-Syndrom erfahren haben die Eltern, als Sarah 10 Monate alt war. Kurz nach der Geburt hatte man einen Herzfehler festgestellt, eine Verengung an der Aorta. Auch hatte Sarah noch Wochen nach der Geburt geschwollene Augen. Sie schlief schlecht, weinte viel und hatte Bauchkrämpfe. «Mein Mann bekam das Gefühl, dass etwas nicht stimmte. Ich selber wollte es erst nicht wahrhaben», erzählt Jolanda. Nach diversen Untersuchungen schickte der Kinderarzt die Eltern mit einer wagen Vermutung zu einem Genetiker. Dieser diagnostizierte das Williams-Beuren-Syndrom. Ein seltener genetischer Defekt im 7. Chromosom. Symptome wie Herzfehler und Rückstände in der geistigen und motorischen Entwicklung, der Ausdrucksfähigkeit und im Wachstum sind dabei typisch. Äusserlich erkennt man das Syndrom am Elfengesicht, das die Betroffenen haben. So auch bei Sarah, die schlank und feingliedrig ist.

Eine Laune der Natur

«Wir waren sprachlos. Es war, als hätte uns jemand den Boden unter den Füssen weggezogen», erinnert sich Jolanda. «Da war Erleichterung, weil wir nun wussten, womit wir es zu tun haben und wie wir Sarah fördern können. Aber auch Trauer. Warum wir? Mein Mann, unsere Tochter Leonie und ich waren doch gesund.» Jolanda machte sich Vorwürfe. Fürchtete, während der Schwangerschaft etwas falsch gemacht zu haben oder aber einen ihr unbekannten Gendefekt an Sarah weitergegeben zu haben. Um sich zu vergewissern, liess sich auch Jolanda bei einem Genetiker testen. Doch dieser fand nichts. Damit fiel ihr eine Last von den Schultern. «Mir wurde klar, dass wir nichts dafür können.»
So sagt auch Anita Rauch, Präsidentin des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten und Fachärztin für Medizinische Genetik, im 4. Wissensbuch «Seltene Krankheiten»: «Für uns Genetiker ist es wichtig, den Eltern die Schuldgefühle zu nehmen und ihnen zu erklären, dass der Gendefekt nichts mit einem schlechten Erbgut zu tun hat. Viel mehr ist es entweder eine Laune der Natur oder schlichtweg ein gemeiner Zufall. Denn: Die Natur unserer Fortpflanzung ist so eingerichtet, dass unser Erbgut einer gewissen Neumutationsrate unterliegt und jeder von uns eine Handvoll Gendefekte in sich trägt. Wenn nun der Partner denselben Defekt mitbringt, kann das eine genetische Krankheit beim Kind auslösen.»

Das Positive beleuchten

Eine klare Diagnose zu haben, erleichterte Jolanda und Andreas. Doch mit der Diagnose stellten sich bereits neue Fragen. Wie geht es jetzt weiter? Was müssen wir tun? Wo bekommen wir Hilfe? Fragen, die der Arzt nicht beantworten konnte. Einzig eine Nummer erhielten sie, um bei der IV Physiotherapie zu beantragen. In der Physiotherapie riet man ihnen, Sarah bei der Frühförderung anzumelden. Von da an kam einmal pro Woche eine Fachperson vorbei, welche die Eltern unterstützte. So erfuhren die Eltern, dass sie Anspruch auf Hilflosenentschädigung haben, wie sie IV-Formulare korrekt ausfüllen und wo es Anlaufstellen für Unterstützung gibt. «Es war schön, jemanden im Rücken zu haben. Schade war jedoch, dass wir nur durch Zufall an diese Informationen gelangt sind», so Jolanda. Sie würde sich wünschen, dass Eltern, die eine solche Diagnose erhalten, besser informiert werden, dass man ihnen mitteilt, dass sie mit dieser Diagnose nicht alleine sind und am wichtigsten: Dass man nicht nur das Negative, sondern auch das Positive beleuchtet.

Reiten und Schlagzeug spielen

Heute ist Sarah acht Jahre alt. Sie besucht die 2. Klasse an der Heilpädagogischen Schule in Sursee und besucht wöchentlich die Kinderphysiotherapie in Schenkon. Dort trainiert sie unter anderem die Rumpfstabilität, da sie im Rücken noch zu wenig starke Muskeln hat. Die Körperhaltung zu trainieren ist wichtig, da bei Kindern mit Williams-Beuren-Syndrom eine Skoliose-Gefahr besteht, also die Gefahr, dass sich die Wirbelsäule verkrümmen könnte. Alle zwei Wochen besucht Sarah die Ergotherapie, um die Feinmotorik zu trainieren.
Sarah ist Mitglied in der Jubla «Gränzelos» in Ruswil, geht alle zwei Wochen Reiten und nimmt Schlagzeugunterricht beim Verein Insieme Luzern. Denn Menschen mit Williams-Beuren-Syndrom haben oftmals ein ausserordentliches Rhythmusgefühl. Bei Sarah zeigte sich das, als sie bereits als kleines Kind mit Stöckchen gegen das Cheminée trommelte.

Kampf mit der IV

In den vergangenen acht Jahren hat Jolanda vieles dazugelernt. Sie weiss nun, wie sie optimal auf Sarah eingehen kann. Nach wie vor ein Kampf ist es jedoch, wenn sie finanzielle Unterstützung für Hilfsmittel bei der IV beantragen will. Als Sarah zwei Jahre alt war, wollte Jolanda einen Reha-Buggy und einen speziellen Reha-Kindersitz für das Auto beantragen. Sarah konnte noch nicht laufen, war aber bereits zu gross für den normalen Kinderwagen. Und aus den normalen Autositzli kippte sie heraus, da sie zu wenig Kraft hatte. Die IV lehnte beide Forderungen ab. Man riet Jolanda, nur eines davon zu beantragen. Auch dieses Anliegen scheiterte. «Man sagte uns, dass wir einfach links und rechts Kissen hineinstopfen sollen». Doch diese habe Sarah immer wieder herausgerissen. Für die Eltern eine zermürbende Situation. «Niemand ist je vorbeigekommen, um sich Sarah anzusehen. Wenn sie Sarah gesehen hätten, wüssten sie, dass sie diese Hilfsmittel dringend gebraucht hätte.» Als Sarah sechs Jahre alt war, kam dann jemand von der Hilflosenentschädigung vorbei und half der Familie dabei, einen speziellen Kinderautositz mit Fünf-Punkte-Gurt zu bekommen.

Die achtjährige Sarah liebt es zu Reiten und in den Zoo zu gehen. FOTO BEA ZEIDLER

Tage für «Schattenkinder»

Jolanda ist froh über die Unterstützungsangebote, die sie im Laufe der Jahre entdeckt hat. Diese kann sie nun auch mit anderen Eltern teilen, die sie in der Kinderphysio in Schenkon antrifft. Beispielsweise den Verein Herzmamis in Hochdorf, wo man sich mit anderen Müttern austauschen kann. Dort fühlt sich Jolanda besonders gut verstanden. Oder den Förderverein für seltene Krankheiten (siehe Kasten), der Familientage organisiert. Dort kann Sarah Kinder kennenlernen, die dieselbe Erkrankung haben. Gerade durch diesen Verein fühlten sie sich gut vernetzt, was sehr viel Wert sei, wie Jolanda betont.
Der Förderverein organisiert auch Anlässe für sogenannte «Schattenkinder» – Geschwister von Kindern mit Beeinträchtigungen. Sarahs ältere Schwester Leonie durfte einmal mit in den Zirkus. Dort studierte sie zusammen mit anderen Geschwistern eine Show ein, die sie später den Eltern vorführen durften. Für Leonie eine Chance, sich mit anderen Geschwistern auszutauschen. «Ich hatte anfangs ein schlechtes Gewissen, weil Sarah immer im Mittelpunkt stand», so Jolanda. Leonie war vier Jahre alt, als Sarah zur Welt kam. «Für Leonie ist es manchmal schwierig zu verstehen, warum ihre Schwester so ist. Andere Kinder können mehr in die Ferien fahren und diverse Freizeitaktivitäten unternehmen. Das ist nicht einfach für sie.» Wichtig sei, dass man das Gespräch suche, und versuche einen Ausgleich zu schaffen, damit beide gleich viel Aufmerksamkeit erhielten.

LIVIA KURMANN

«Ich hatte anfangs ein schlechtes Gewissen, weil Sarah immer im Mittelpunkt stand.»
JOLANDA

*Name und Wohnsitz der Redaktion bekannt.

Wo sich Familien austauschen können

FÖRDERVEREIN Rund 350'000 Kinder und Jugendliche sind in der Schweiz von einer seltenen Krankheit betroffen. Dies bringt grosse Herausforderungen für die ganze Familie mit sich: Eltern, die am Rande ihrer Kräfte sind, Geschwister die zu kurz kommen, finanzielle Sorgen und soziale Isolation. Um diese Familien auf ihrem Weg zu begleiten wurde 2014 der gemeinnützige Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten gegründet. Er unterstützt betroffene Familien finanziell, führt Familien-Events durch um diese zu verbinden und verankert Wissen rund um das Thema «Seltene Krankheiten bei Kindern» bei Fachpersonen und in der Öffentlichkeit. **PD**

Mehr Infos unter www.kmsk.ch