

Kinder mit seltenen Krankheiten

Lange war nicht klar, woran die siebeneinhalbjährige Valentina aus Zollikon leidet. Schwangerschaft und Geburt verliefen gut, das Mädchen kam als scheinbar kerngesundes Kind zur Welt. Je älter Valentina wurde, desto mehr merkten ihre Eltern, dass sie sich nicht entwickelte wie andere Kinder.

Antje Brechlin

■ **ZOLLIKON.** Valentina hatte Mühe mit der Motorik, und Babylaute hörten die frischgebackenen Eltern Maria und Wolfgang Denk kaum. Bei der üblichen Sechsmonats-Kontrolle vertröstete der Kinderarzt sie: Kinder entwickeln sich halt unterschiedlich. Die Eltern beruhigte das nicht. Drei Monate später war die verzögerte Entwicklung noch deutlicher sichtbar. Weitere Abklärungen wurden angeordnet. Drei Jahre vergingen, bis eine endgültige Diagnose gestellt werden konnte. Jahre, in denen die Eltern einen regelrechten Therapiemarathon durchmachten, um ihrer Tochter die bestmögliche Förderung zu geben. Bei der Dreieinhalbjährigen wurde schliesslich das seltene Pitt-Hopkins-Syndrom PTHS diagnostiziert. Ein Gendefekt, der in den meisten Fällen zufällig entsteht und in allen Körperzellen des Kindes vorhanden ist. Aktuell ist diese Mutation nicht zu «reparieren», es gibt noch keine Gentherapie für das PTHS.



Die Eltern Maria und Wolfgang Denk mit Valentina (r.) und Diana (l.). (Bild: zvg)

In der Schweiz leiden etwa zehn Kinder unter dieser Spontanmutation. Über seltene Krankheiten gibt es ohnehin kaum Informationen, da wenig geforscht wird. Kosten und Nutzen gehen für die Pharmaindustrie nicht auf. Valentinas Genmutation ist erst seit 2007 diagnostizierbar. Kinder mit dem Pitt-Hopkins-Syndrom sind psychomotorisch und geistig eingeschränkt. Valentina spricht nicht und macht jetzt mit sieben Jahren die ersten Schritte; sie ist auf einen Rollstuhl angewiesen. «Die Kommunikation läuft noch meist intuitiv wie mit einem Baby», sagt die 38-jährige Mutter. Wolfgang und Maria Denk setzen aber auch auf eine andere Möglichkeit mit Valentina zu kommunizieren: Sie hoffen auf eine iPad-Software. Valentina geht in Wollishofen

in eine Schule für mehrfach behinderte Kinder und wird dort sehr gefördert. Auf dem Programm steht nicht nur Physiotherapie, sondern auch Logopädie und Kommunikation – mit eben dieser Software. Vor drei Jahren kam Valentinas kleine Schwester Diana zur Welt – gesund. «Bei ihr sahen wir den grossen Unterschied in der Entwicklung.»

Eltern mit ähnlichen Erfahrungen finden

Schwierig war es, Eltern zu finden, denen es ähnlich geht, um sich auszutauschen. Googeln half nicht weiter: Auf die Frage, warum spricht oder läuft mein Kind nicht? weiss die Suchmaschine keine Antwort. Über eine Bekannte fand sich schliesslich eine Krabbelgruppe für behinderte Kinder. Über diese wie-

derum fand Maria Denk den Förderverein KMSK – Kinder mit seltenen Krankheiten. Rund 3500 Kinder sind in der Schweiz von einer seltenen Krankheit betroffen. Für die Angehörigen eine enorme Herausforderung: Eltern, die am Rande ihrer Kräfte sind, Geschwister, die zu kurz kommen, finanzielle Sorgen und soziale Isolation. Um Familien zu begleiten wurde 2014 der gemeinnützige Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten gegründet. Er unterstützt Familien finanziell, führt Familien-Events durch, vermittelt Wissen rund um das Thema «Seltene Krankheiten bei Kindern» bei Fachpersonen und in der Öffentlichkeit. Die Familie Denk aus Zollikon ist eine von 17 Familien, die im Buch «Seltene Krankheiten – Psychosoziale Herausforderungen für Eltern und Geschwister» einen Einblick in ihren Alltag gewähren. Valentina wird ein Leben lang auf Hilfe angewiesen sein. Für die Eltern war diese Gewissheit lange Zeit ein Problem. Jetzt versuchen sie, nicht länger als ein halbes Jahr im Voraus zu planen und die gemeinsame Zeit mit Valentina und Diana einfach zu geniessen.

► www.pitthopkins.ch/diagnose-erhalten/fragen-antworten
www.kmsk.ch

DISKUTIER MIT!



Zehn Jahre Rehaklinik Zollikerberg

Die Rehaklinik Zollikerberg von Zurzach Care feierte ihr zehnjähriges Bestehen. Seit der Eröffnung im Jahr 2011 betreibt sie als Kooperationspartner des Spitals Zollikerberg im Westtrakt des Gebäudes eine Klinik für muskuloskeletale Rehabilitation.

■ **ZOLLIKERBERG.** Zurzach Care konnte damals, dank der räumlichen Nähe der Akutsomatik und der Rehabilitation, eine Vorreiterrolle in der integrierten Versorgung von Patientinnen und Patienten einnehmen. «Bis heute ist das Spital Zollikerberg einer der wichtigsten Kooperationspartner der Rehaklinik Zollikerberg. Die Partnerschaft zeichnet sich durch eine enge institutionsübergreifende medizinische und therapeutische Zusammenarbeit aus», erklärt Daniel

Wenger, Geschäftsführer der Region Zürich von Zurzach Care in einer Medienmitteilung.

Umfassendes Therapieangebot

Die Rehaklinik Zollikerberg bietet Patientinnen und Patienten nach Eingriffen, Erkrankungen oder Verletzungen des Bewegungsapparates eine rheumatologische und orthopädische Rehabilitation. Im Rahmen eines patientenorientierten Behandlungsprozesses mit integrierter Versorgungspfad profitieren Patienten aus dem Spital Zollikerberg davon, dass vom Spitaleintritt bis zum Ende der Rehabilitation derselbe Therapeut zuständig sei. Neben der stationären Rehabilitation verfüge Zurzach Care zudem über ein integriertes ambulantes Therapiezentrum. Dieses werde gemeinsam mit dem Spital Zollikerberg genutzt. Während der letzten zehn Jahre wurde das Ambulante Zentrum Zollikerberg stetig



Zurzach Care, die Rehaklinik Zollikerberg ist seit zehn Jahren ein wichtiger Kooperationspartner des Spitals Zollikerberg. (Bild: zvg)

ausgebaut und sei heute gut in der Region etabliert. Zusätzlich biete man am Standort präventive therapeutische Angebote und medizinische rheumatologische Sprechstunden für eine externe Kundschaft an.

Entwicklung zur Care Organisation

Eine wohnortnahe stationäre, ambulante und aufsuchende Versor-

gung werde zunehmend wichtiger. Dieser Entwicklung sowie derjenigen zur ganzheitlichen Betreuung des Patienten trage man mit der Transformation hin zu einer Care Organisation Rechnung. Ausgehend vom Fundament und den bestehenden Angeboten in den Bereichen Prävention, Behandlungen, Rehabilitation und Reintegration werde die Leistungspalette weiter ausgebaut. Bisherige Sparten würden mit Innovationen und neuen Produkten erweitert, komplett neue Bereiche würden dazukommen. Die ganzheitliche Betreuung der Patientinnen und Patienten bleibe dabei stets im Blick. Die Begleitung der Patienten aus einer 360-Grad-Perspektive beschreibe das Verständnis, alle benötigten Leistungen aus einer Hand anbieten zu können. «Unser Ziel ist es, noch neue Netzwerke zu schaffen oder bestehende Netzwerke auszubauen», erklärt Serge Altmann, Group CEO Zurzach Care. (zzb)