

Forum Seltene Krankheiten

Eine psychosoziale Herausforderung

Weltweit sind rund 8000 seltene Krankheiten bekannt. Nur wenige können behandelt werden, und viele Betroffene erhalten eine Fehldiagnose – was mit Warten und Ohnmacht verbunden ist.

Von Manuela Stier*

Schweizweit sind rund 350 000 Kinder und Jugendliche von einer seltenen Krankheit betroffen. Eine immense Zahl, insbesondere wenn man bedenkt, dass viele der betroffenen Familien ein Schicksal eint: Sie befinden sich in einem Dschungel aus diagnostischen Irrfahrten, Ratlosigkeit seitens der Medizin, einem Mangel an Informationen und ungenügender Koordination innerhalb der Behandlungskette. Sie sehen sich mit juristischen und administrativen Problemen konfrontiert, die sie alleine nicht lösen können, für die sich oftmals aber auch niemand zuständig fühlt. Kurz: Sie fühlen sich hilflos und alleine, kompetente Anlaufstellen gibt es derzeit viel zu wenige. Die Folgen davon: soziale Isolation, psychosoziales Leiden, sozioökonomische Auswirkungen. Gleichzeitig finden sich die betroffenen Familien in einem Trauerprozess wieder, den sie so nicht erwartet haben. Trauer darüber, dass das geliebte Kind keinen «normalen» Lebensweg gehen wird, dass der Alltag anders aussehen wird als erhofft.

Einer davon ist Erik aus Beringen. Der Elfjährige kam als scheinbar kerngesunder Bub zur Welt, war ein einfaches Baby und entwickelte sich prächtig. «Fast zu prächtig. Er überholte in Grösse und Gewicht bald schon Gleichaltrige», erzählt seine Mutter Mery. Als Erik wenige Monate alt ist, entdeckt seine Mutter erste Auffälligkeiten: ein merkwürdiger Knoten am Hals, eine auffallend asymmetrische Schädelform, später kommen Krampfanfälle und eine Entwicklungsverzögerung hinzu. Auf die Untersuchungen beim Kinderarzt und im Spital folgt immer wieder dieselbe Aussage: «Alles in Ordnung, Erik ist gesund.»

Im Schnitt erhalten 40 Prozent der Kinder und Jugendlichen mindestens eine Fehldiagnose, und im Mittel dauert es fünf Jahre, bis eine seltene Krankheit diagnostiziert wird. Jahre, die für betroffene Familien geprägt sind von Machtlosigkeit, Angst, Ohnmacht, Einsamkeit, von Schuldgefühlen und Verzweiflung. So auch für die Familie von Erik. «Das Schlimmste war, nicht zu wissen, was mit Erik los ist. Wir haben



uns unendlich allein gefühlt». Rund 8000 seltene Krankheiten sind weltweit bekannt; als selten gilt eine Krankheit, wenn sie bei weniger als fünf Fällen pro 10 000 Personen auftritt. 75 Prozent der seltenen Krankheiten beginnen im Kindesalter.

Erik hat inzwischen zahlreiche Einzeldiagnosen, dazu zählen unter anderem Autismus, Epilepsie, Entwicklungsstörung und Grosswuchs. Eine Diagnose, die das gesamte Krankheitsbild erklären würde, fehlt jedoch. Anita Rauch ist Direktorin am Institut für medizinische Genetik der Universität Zürich und Präsidentin des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten. Sie sagt: «Die meisten seltenen Krankheiten sind genetisch bedingt. Die Forschung dazu läuft auf Hochtouren und jährlich werden rund 200 neue Krankheitsgene entdeckt.» Es besteht somit eine Chance, dass auch Eriks Krankheit irgendwann einen Namen haben wird. Ob es dann allerdings auch

«Im Schnitt erhalten 40 Prozent der Kinder und Jugendlichen mindestens eine Fehldiagnose.»

eine Therapie dafür gibt, ist unwahrscheinlich. Denn, nur fünf Prozent der 8000 seltenen Krankheiten können derzeit behandelt werden und drei von zehn Kindern sterben vor ihrem fünften Lebensjahr.

Für den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK) hat die Verbesserung der Lebensqualität betroffener Familien oberste Priorität. Dafür setzen wir uns seit 2014 mit ganzem Herzen ein. Wir verbinden betroffene Familien an unseren Familien-Events sowie im KMSK Familien-Netzwerk (660 Familien) und nehmen ihnen damit das Gefühl des Alleinseins. Wir leisten finanzielle Direkthilfe, 2021 rund 360 000 Franken, und tragen Wissen rund um das Thema seltene Krankheiten in die Öffentlichkeit. So gelingt es auch, Politik und Gesellschaft aufzurütteln.

* Manuela Stier ist Geschäftsführerin des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten.

Kommentar

Nicht zu viel Euphorie, bitte!

Nun also doch: Die Schweizer Regierung lockert mehr als die einen gehofft und die anderen befürchtet hatten. Ab heute dürfen die Ungeimpften wieder einkehren, die Angestellten ins Büro zurück, die Freunde zum runden Geburtstag uneingeschränkt kommen. Dass die Pandemie ausklingt, mag nach zwei Jahren Krisenmodus die meisten freuen. Anders als im ersten Pandemiewinter gibt es gute Gründe für die weitreichende Lockerung. Die Omikron-Welle hat ihren Höhepunkt überschritten, die Gefahr einer Über-



Andrea Tedeschi
Inlandredaktorin

andrea.tedeschi@shn.ch

«Das Virus bleibt, es kann mutieren. Wie es weitergeht, ist nicht absehbar.»

lastung der Intensivstationen ist gebannt und die Immunisierung in der Bevölkerung laut der Corona-Taskforce inzwischen zünftig vorangeschritten. Insofern ist es richtig, dass uns der Bund fast nichts mehr vorschreiben will. Aber die rapide Öffnung produziert gleichzeitig Verlierer. Für chronisch kranke oder immunsupprimierte Menschen bleibt eine Covid-Erkrankung weiterhin ein Risiko. Denn die Pandemie ist nicht beendet. Das Virus bleibt, es kann mutieren. Wie es weitergeht, wie der Herbst wird, ist nicht absehbar. Zwar bleibt die Maskenpflicht in den Spitälern, im öffentlichen Verkehr erhalten. Dort, wo es angemessen erscheint, in Läden oder bei Massenveranstaltungen, setzt der Bundesrat jedoch auf Eigenverantwortung und plädiert für Respekt gegenüber den vulnerablen Menschen in unserer Gesellschaft. Für Betroffene ist das zu wenig, sie muss man besser schützen. Ohnehin zwingt uns die ungewisse Situation alle dazu, uns anzupassen und vorsichtig zu bleiben statt in Euphorie auszubrechen. Mit einer möglichen Ansteckung müssen weiterhin alle leben.

Leserbriefe

Zur grauen Schattengesellschaft geworden

Zu «Ich bin alt, aber kein Idiot», sagte SN vom 10. Februar

«Ich bin alt, aber kein Idiot...», sagte der pensionierte, spanische Arzt Carlos San Juan de Laorden aus Valencia und weiter: «Wir haben diese Ausgrenzung nicht verdient.» Er meinte zwar damit die spanischen Banken, welche ihm ohne App das Geld abheben verweigerten, aber immerhin brachte er mit seiner Petition in nur drei Wochen 600 000 Unterschriften zusammen.

Mit der weltweiten, unaufhaltsamen Digitalisierung, haben auch bei uns viele das Nachsehen.

Wir Alten, die mit Computer, Handy und den ganzen Apps nicht mehr zu recht kommen, hören dann höchstens die Worte «Man muss halt mit der Zeit gehen» und wir schweigen, dulden, seufzen oder fluchen vielleicht leise in uns hinein.

Wir vermissen die gedruckten, praktischen kleinen Fahrpläne in den Bussen, das Nachfragen bei Sendungen im Radio oder Fernsehen per Telefon, die Infos der Wohngemeinde, statt der Newsletter und so weiter.

Wir freuen uns noch über jeden normalen Einzahlungsschein, selbst wenn er von der Steuerbehörde kommt, dem Tierrettungszentrum oder sonst ein Bettelbrief. Wir gehen noch zur Post,

zur Bank, haben am Bruttosozialprodukt auch unseren Anteil geleistet und sind nun zur grauen Schattengesellschaft geworden, mit den Worten des oben genannten Arztes ausgedrückt: «Zwar alt, aber keine Idioten.»

Doris Widler Host
Diessenhofen

Wind ist Energie... die genutzt werden kann. Soll.

Von den oberen Zimmern sehe ich im Westen drei Windräder. Aus der Ferne sind sie recht hübsch. Wenn man darunter steht, ist es weniger schön. Ich weiss das, ich war dort, zweimal. Sie stehen in Deutschland, auf Verenafohren, bei Wiechs, gleich an der Grenze zum Kanton Schaffhausen.

Beim ersten Mal waren sie eben in Betrieb gegangen (2017). Da waren noch viele Wunden im Wald: gerodete Flächen als Bau- oder Installationsplatz, pro Windrad gefühlt eine Hektare; sehr breite Waldstrassen, um all die grossen Teile dorthin transportieren zu können.

2021 – also vier Jahre später – wollte ich schauen, wie es jetzt aussieht: nicht viel besser.

Die gerodeten Flächen sind zwar wieder grün, aber baumfrei (Wiese – oder eher Rasen), die Strassen immer noch sehr breit. Ein permanentes Rauschen abwechselnd mit Rattern war weitherum zu hören. In der Nähe auf jedem Weg Tafeln: «Achtung: Lebensgefahr, Eisabwurf». Das war im September noch kein Problem.

Ich verstehe die Gemeinden und Waldbesitzer, die auf ihren Hügeln so etwas verhindern wollen.

Vor Jahren sind wir auf dem Mont-Soleil – Mont Crosin gewandert, auf einem Jurahügel mit zirka einem Dutzend Windrädern. Im Weideland sind sie kaum störend.

Kürzlich sind wir im Kanton Zürich über Land gefahren. Da habe ich zwei Windräder gesehen, nahe am Siedlungsgebiet, kaum höher als ein Haus. Offensichtlich kann man Windenergie auch so nutzen. Warum nicht häufiger?

Marianna Nyffeler
Kaltenbach

Unter der Rubrik «Leserbriefe»

veröffentlicht die Redaktion Zuschriften aus dem Leserkreis, um deren Publikation sie ausdrücklich ersucht wurde. Die Verantwortung für den Inhalt der Einsendungen tragen die Verfasser. Die Redaktion behält sich vor, Kürzungen vorzunehmen oder Texte ehrverletzenden Inhalts zurückzuweisen. Anonyme Zuschriften wandern in den Papierkorb. In der Regel werden nur mit vollem Namen, Adresse und Telefonnummer gezeichnete Leserbriefe veröffentlicht.

Pressestimmen Jacqueline Badrans Auszeit

Neue Zürcher Zeitung

Badran ist kein Bubble-Mensch. Sie ist am vornehmen Zürichberg aufgewachsen, und wer bei ihr punkten will, leckt beim gemeinsamen Essen besser nicht das Messer ab. Das hindert sie allerdings nicht daran, so zu reden, als spiele sie eine Langstrassen-Figur aus einem alten Schweizer Film. Sie hat Biologie, Ökonomie und Staatswissenschaften studiert, ist Unternehmerin, arbeitet als Skillehrerin, war Gemeinderätin, ist Nationalrätin und Vizepräsidentin der SP. Sie ist der Kopf des Serienfeuers, das die SP auf Bundesrat Ueli Maurer loslässt. (Neue Zürcher Zeitung)

TAGBLATT

Eine Auszeit nimmt sich die Zürcher Nationalrätin tatsächlich. Nur ist der Anlass unerfreulich: Auf Anraten ihres Hausarztes setzt Badran mindestens bis zur Sommersession im Juni aus. Das überrascht. Badran war die dominierende Figur im Abstimmungskampf zur Stempelsteuer. Sie hat die inhaltlichen Grundlagen für den Referendumskampf ihrer Partei erarbeitet. Während Monaten hat sie dafür recherchiert im stillen Kämmerlein, Gespräche mit Experten geführt. Sie war auf allen Kanälen präsent. (St. Galler Tagblatt)

Tages-Anzeiger

Badran ist ein Zugpferd, von dem sich selbst die Parteileitung mehr Wirkung bei den Stimmberechtigten verspricht als von ihrem Doppelpräsidenten Meyer-Wermuth. Badran hat sich diese Position nicht nur mit rhetorischer Durchschlagskraft erkämpft, sondern auch mit Arbeit verdient. Selbst politische Gegner anerkennen, dass sie ihre Dossiers kennt. Sie ist eine Politikerin, die die Studien tatsächlich gelesen hat, über die sie spricht. In der Debatte drückt sie ihre Gegner nicht nur mit ihrer Brachialrhetorik an die Wand, sondern auch mit Statistiken. (Tages-Anzeiger)

Süddeutsche Zeitung

Badran selbst beteuert bei jeder Gelegenheit, dass sie Streit und Zwiebracht verabscheue und eigentlich ständig auf der Suche nach Kompromissen und Verständigung sei. «Das Schönste sind Konsenslösungen!», sagte sie vor einigen Monaten. Dass sie dem politischen Nahkampf trotzdem nicht aus dem Weg geht, bringt ihr quer durch die politischen Lager Respekt ein – geht aber offenbar auch an einer wie ihr nicht spurlos vorüber. Die «vielen Abwehrkämpfe» hätten ihr physisch und psychisch zugesetzt. (Süddeutsche Zeitung)