



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**

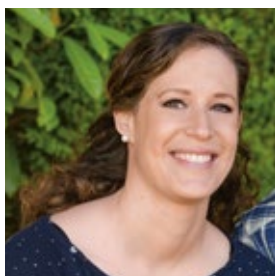


SELTENE KRANKHEITEN

THERAPIEN FÜR KINDER UND UNTERSTÜTZUNG FÜR DIE FAMILIEN



Manuela Stier



Daniela Schmuki



Prof. Dr. med. Andreas Meyer

IMPRESSUM

Herausgeber

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

Initiantin/Geschäftsleitung

Manuela Stier
manuela.stier@kmsk.ch

Konzept

Branding, Marketing,
Corporate Design, Social Media
Stier Communications AG, Uster
www.stier.ch

Korrekturat

Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

Druck

Schellenberg Druck AG, Pfäffikon ZH
Auflage 10 000 Expl. deutsch

Titelbild

Petra Wolfensberger

Erscheinungsdatum

Oktober 2020

THERAPIEN FÜR KINDER UND UNTERSTÜTZUNG FÜR DIE FAMILIEN

Geschätzte Leserinnen und Leser

«Wir befinden uns in einem unaufhörlichen Kreislauf aus unzähligen Therapiebesuchen, medizinischen Abklärungen, administrativen Herausforderungen und dem verzweifelten Versuch, ein halbwegs normales Familienleben aufrecht zu halten. Wir sind mitten in einem Kampf, den wir täglich zu verlieren drohen.» Solche Worte sind es, die wir immer wieder von Familien hören, die uns ans Herz gehen und die verdeutlichen: Wir müssen diesen Familien helfen, wir müssen sie unterstützen, ihnen konkrete Hilfestellungen geben und ihnen zeigen: «wir sind für euch da!» Aus diesem Grund möchten wir in unserem dritten KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten» aufzeigen, welche konkreten Unterstützungsmöglichkeiten es im Alltag gibt, welche Therapieformen sich bei betroffenen Familien bewährt haben und wo sie sich Hilfe holen können, wenn der Durchblick im administrativen Dschungel verloren geht. Denn immer wieder hören wir, dass betroffene Familien falsch oder gar nicht über Unterstützungsmöglichkeiten informiert werden, obschon das Angebot vorhanden ist.

Die betroffenen Familien gewähren auch im dritten KMSK Wissensbuch einen authentischen Einblick in ihren Alltag: Sie zeigen auf, was sie beschäftigt, mit welchen Herausforderungen sie sich konfrontiert sehen und wo sie sich mehr Unterstützung wünschen. Demgegenüber stehen Ärzte, Therapeuten und Fachpersonen, die sich in unseren Interviews kompetent zu den verschiedenen Themen äussern und konkrete Hilfsmassnahmen aufzeigen.

Die Dialoggruppen des dritten Wissensbuches sind (neu) betroffene Familien, Gynäkologen, Hebammen, Kinderärzte, Hausärzte, Spezialärzte wie Genetiker, Augen- und Ohrenärzte, Therapeuten, Psychologen, Spitalpersonal, Krankenversicherer, Gesundheitspolitiker, Lehrer, Forschende an Hochschulen, Pharmamitarbeitende, IV-Mitarbeitende, Medien und die breite Öffentlichkeit. Ihnen wollen wir mehr Wissen und Verständnis zum Thema «Seltene Krankheiten bei Kindern» vermitteln.

Mit dem dritten Wissensbuch setzen wir wiederum ein Zeichen für die rund 350 000 betroffenen Kinder und Jugendlichen in der Schweiz und hoffen, dass wir damit noch mehr Wissen und Verständnis schaffen können. Für all die kleinen Patienten, ihre Eltern und ihre Geschwister.

Herzlichst

Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK)

MANUELA STIER

Initiantin/
Geschäftsleitung

DANIELA SCHMUKI

Beirätin KMSK/
Betroffene Mutter

PROF. DR. MED. ANDREAS MEYER-HEIM

Chefarzt Kinder-Reha Schweiz,
Universitäts-Kinderspital Zürich

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

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

RASMUSSEN-ENZEPHALITIS – ES GIBT GUTE UND SCHLECHTE TAGE

Was bedeutet es für eine vierköpfige Familie, wenn die einst völlig gesunde Tochter plötzlich an der seltenen Krankheit Rasmussen-Enzephalitis leidet und zunehmend ihre Sprach- und Bewegungsfähigkeit verliert?



Die regenbogenfarbigen Petunien auf dem Balkon des Chalets im Zelgli-Quartier Aarau sind ein wahrer Blickfang. Auch der Garten betört durch seine üppige Blütenpracht. Mittendrin steht ein für den Besuch reich gedeckter Tisch mit Schalen voller Erdbeeren und Kirschen sowie selbstgemachten Muffins und Pilzschnecken. Gastfreundschaft wird bei Klaus (60) und seiner Frau Marianne (53) gross geschrieben. Der 17-jährige Sohn Kilian, welcher eine Lehre als «Stromer» macht und seit kurzer Zeit eine eigene kleine Wohnung hat, ist auf Besuch. Die 15-jährige Tochter Magali streichelt Katze Gromyka und erzeugt bei ihr wohligen Schnurren. Auf den ersten Blick wird ersichtlich: hier sitzt eine Familie, die dem Leben die schönen Seiten abzugewinnen weiss. Auch wenn das nicht immer einfach ist. Denn Magali, die bis zu ihrem elften Lebensjahr ein völlig gesundes Mädchen war, leidet unter der seltenen Krankheit Rasmussen-Enzephalitis. Die Entzündung im Gehirn verursacht fast täglich epileptische Anfälle. Und ist progredient. Will heissen: Tendenziell verschlechtert sich ihr Zustand stetig.

«Schon mehrmals haben wir um das Leben unserer Tochter gebangt. Doch Magali ist ein Stehauf-Frauchen.»

KLAUS UND MARIANNE, ELTERN VON MAGALI

Magali beisst in eine Erdbeere und beäugt die Besucherin neugierig. Ihre positive Ausstrahlung ist vor allem bewundernswert, wenn ihre Eltern über die lange Odyssee sprechen, die das Mädchen wegen seiner Krankheit in den letzten Jahren durchleben musste. «Es gibt gute und schlechte Tage», meint Mama Marianne und schaut fürsorglich auf ihre Tochter. Während des Gesprächs hat Magali mehrere epileptische Anfälle. Sie sind aber meistens schwach und zeigen sich oft nur mit einem leichten Zucken im Gesicht. Auf Fragen zu antworten, ist dann anstrengend. Die Aussprache wird undeutlich. Das liegt vor allem daran, dass das Rasmussen-Enzephalitis-Syndrom Magalis linke Hirnhälfte befallen hat, in der das Sprachzentrum liegt. Die verschiedenen Medikamente, die sie gegen die epileptischen Anfälle nehmen muss, machen sie müde. Ständig wird sie neu eingestellt. Das erfordert regelmässige Spitalbesuche.

Der Name «Magali» ist provenzalischer Herkunft. Marianne und Klaus wählten ihn aus, als nach Sohn Kilian noch ein weiteres Wunschkind auf die Welt kam. Die Familie war komplett. Die Tochter ging gern in die Schule und zeigte bis zur fünften Primarklasse gute Leistungen. Dann, im Alter von 11 Jahren, zwinkerte ihr linkes Auge plötzlich unkontrolliert. Sie fühlte sich oft erschöpft und hatte Mühe, dem Unterricht zu folgen. «Wir dachten an einen harmlosen Eisenmangel», erzählt Marianne. Der Hausarzt verschrieb ein Präparat, um sie wieder auf Kurs zu bringen. Und tatsächlich renkte sich vorübergehend alles wieder ein. Doch dann, im Dezember 2015, kam es zur Katastrophe. Auf einer Familienreise in Hamburg verschnupfte sich das Mädchen stark. Der Arzt empfahl bei der Rückkehr Erkältungsbäder. Magali nahm zuhause ein Bad und genoss dazu ein Hörbuch auf dem iPod. Bruder Kilian erinnert sich: «Als ich das Badezimmer betrat, lag Magali bewusstlos auf dem Boden. Sie war vollkommen nass.» Es ist auf den Überlebensinstinkt des Mädchens zurückzuführen, dass sie sich nach ihrem ersten starken Epilepsie-Anfall aus der Wanne befreite und nicht darin ertrank. Die Eltern fuhren mit ihr auf die Notfallstation des Kantonspitals Aarau. Dort folgte ein zweiter schwerer Anfall. Weil das ölige Badewasser in ihre Lunge geraten war, musste sie mit der Rega in die Intensivstation des Kinderspitals Zürich geflogen werden. Dieser Aufenthalt auf der Intensivstation war nur kurz, danach folgten zwei Monate im Spital.

Letztes Jahr verschlechterte sich Magalis Zustand erneut dramatisch; sie musste drei Monate auf der Intensivstation verbringen und künstlich beatmet werden.

Die kleine Narbe an der Kehle von Magali zeugt noch von der Intubation, die ihr damals das Leben rettete. Anfänglich wurde bei ihr eine schwer zu behandelnde Epilepsie diagnostiziert. Die Anfälle mehrten sich trotz umfangreicher Behandlungen und einem fünfmonatigen Aufenthalt in der Kinder-Reha Kispi in Affoltern am Albis. «Die Ärzte im Kinderspital Zürich haben sich immer sehr für meine Tochter eingesetzt und sich auch nicht davor gescheut, für weitere Abklärungen mit anderen Kliniken zusammenzuarbeiten», sagt Marianne im Rückblick. Diese führten schlussendlich zu Professor Christian Bien in Bethel/Bielefeld (Deutschland), der Licht ins Dunkel brachte. Er stellte bei Magali fest, dass sie unter der extrem seltenen Krankheit Rasmussen-Enzephalitis leidet. Wegen des dadurch bedingten motorischen und kognitiven Abbaus musste die einst hervorragende Schülerin in die Sonderschule zeka, Zentrum für Körperbehinderte, in Aarau wechseln.

Magali ist inzwischen teilweise auf einen Rollstuhl und ständigen Support in allen Lebensbereichen angewiesen. Für Informatiker Klaus und Marianne, die seit zwei Jahren in Teilzeitarbeit die Geschäftsstelle Aargau-Solothurn der Organisation Fragile für Hirnverletzte leitet, wäre ein Alltag ohne Unterstützung des Pädiatrischen-Palliative-Care - Teams (PPC-Team) vom Kinderspital Zürich kaum denkbar. «Wir erhalten enorme praktische und psychologische Hilfe, wenn es Magali schlecht geht», bekunden die beiden. Immer, wenn ihre Tochter ins Spital muss, um die Epilepsie-Medikamente neu einzustellen oder die Hirnströme zu messen, ist das PPC-Team mit an Bord, um vor Ort zwischen Ärzten und der Familie zu vermitteln und in auch noch so

komplexen Situationen praktikable Lösungen zu finden. So geschah es auch letztes Jahr, als Magali nach der monatelangen Intensivbehandlung im Kinderspital Zürich in die Erwachsenen-Reha des REHAB in Basel kam.

Die ganze Familie wird gecoocht. Mittlerweile ist das Spital fast zu einem zweiten Zuhause geworden. Magali strahlt, wenn sie in ihren eigenen sparsamen Worten von den Clowns der Stiftung Theodora erzählt, die während ihrer Bettlägerigkeit etwas Freude in ihren Alltag bringen. Das Kispi Zürich hat seit 2019 sogar zwei Clowns fest angestellt, die den jugendlichen Patientinnen und Patienten ihren krankheitsbedingten Alltag für einige Momente vergessen lassen. Auch Magali. Seit kurzem macht sie Hippotherapie und kann auf speziell dafür ausgebildeten Pferden reiten. Dadurch hat sie Fortschritte gemacht.

Magali selber gibt das Motto vor, das ihre Familie ausmacht: «Immer positiv denken». Während sie das sagt, zuckt ihr Gesicht. Wahrscheinlich ein weiterer Epilepsie-Anfall. Sie schaut auf ihr Handy und lässt sich davon nicht beirren. Als eingefleischter Harry-Potter-Fan konnte sie dank der gemeinnützigen Organisation «Make a wish» die Studios der Kultfilme in London besuchen und sogar Castmitglied Emma Watson treffen. Sohn Kilian fühlt sich trotz der unheilbaren Krankheit seiner Schwester selten vernachlässigt. Er weiss genau was los ist, und wie er damit umgehen kann.

«Uns werden vom Care-Team viele Therapien und Gesprächsgruppen angeboten, für die wir sehr dankbar sind», meint Marianne. Sie hat das Glück, auf einen engen Familienzusammenhalt und einen guten Freundeskreis zurückgreifen zu können. «Bisher haben wir fast immer eigene Wege gefunden, um uns zu organisieren. Aber ohne die Palliative Care des Kinderspitals Zürich wäre unser Alltag



sehr anstrengend», erzählt sie. Schon mehrmals hat die Familie um das Leben ihrer Tochter gebangt. Doch Magali erweist sich als Stehauf-Frauchen. Ihr Lebenswille ist unbändig. Sie freut sich wie verrückt auf drei Freundinnen, die sie bald besuchen und bei ihr übernachten werden. Und genießt das Leben auch mit eingeschränkten Möglichkeiten. Umso mehr, weil es in den letzten Jahren oft an einem seidenen Faden hing.

TEXT: URSULA BURGHERR
FOTOS: SANDRA ARDIZZONE



KRANKHEIT

Die nach dem kanadischen Neurologen und Neurochirurgen Theodore Rasmussen benannte progressive Entzündung befällt eine der beiden Grosshirnhemisphären und zerstört diese in einem Monate bis Jahre dauernden Krankheitsprozess. Die Patienten – überwiegend Kinder – leiden an häufigen pharmakoresistenten Anfällen, oft in Form einer Epilepsia partialis continua. Parallel zur Atrophie der betroffenen Hemisphäre verschlechtern sich zunehmend die von dieser Hirnhälfte getragenen neurologischen Funktionen. Es resultiert im Endstadium ein meist hochgradiges sensomotorisches Hemisyndrom, eine Hemianopsie, eine kognitive Einschränkung und – bei Befall der sprachdominanten Hemisphäre – eine Aphasie. In den letzten 5 Jahren haben neue Forschungsergebnisse zu einem vertieften Verständnis der Pathogenese geführt. Formelle diagnostische Kriterien wurden etabliert, und es wurden neue Therapieoptionen aufgezeigt, durch die der Erkrankungsfortschritt gestoppt oder zumindest verlangsamt werden kann.