



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**



SELTENE KRANKHEITEN

THERAPIEN FÜR KINDER UND UNTERSTÜTZUNG FÜR DIE FAMILIEN

AUF DER SUCHE NACH DER KRANKHEIT HINTER DER KRANKHEIT

Als Ronja ihren ersten epileptischen Anfall hat, ist sie vier Monate alt. Bis heute wissen ihre Eltern nicht, was ihre Tochter hat. Denn hinter Epilepsien stehen oft andere Krankheiten. Aber Annette und Bruno lassen sich nicht entmutigen. Genauso wenig wie Ronja, die mit sonnigem Gemüt ihren schwierigen Weg meistert.



Im Alter von vier Monaten hat Ronja ihr erstes Grand-Mal, einen epileptischen Anfall mit schweren Krämpfen. Nur eine Woche später folgt der zweite Anfall. Dann immer und immer wieder. In immer kürzeren Abständen. Heute ist Ronja fast 5-jährig und ihre Mutter sagt: «Es ist die Ungewissheit, die uns quält.» Denn bis heute wissen Annette und Bruno nicht, was ihre Tochter hat. Diagnostiziert wurde dem Mädchen eine «Epilepsie unbekanntes Ursprungs» und bei der IV hat Ronja mehrere Codierungen für Geburtsgebrechen. Epilepsien sind meistens ein Symptom einer sogenannten «Grunderkrankung». Das können Genmutationen sein, Hirntumore oder Stoffwechselstörungen. In ungefähr 60 Prozent der Fälle könne heute die Ursache für eine Epilepsie herausgefunden werden, schreibt die Schweizerische Epilepsie-Liga in einem Informationsflyer. Das heisst aber auch, dass die Ursache für etwas weniger als die Hälfte der Betroffenen unklar bleibt. So beginnt mit Ronjas Anfällen für die junge Familie eine lange Reise auf der Suche nach der Krankheit hinter der Krankheit.

Die Eltern kommen nicht zur Ruhe

Sie habe sich damals verloren gefühlt, sagt Annette, die als Historikerin im Schweizerischen Bundesarchiv arbeitet. Und sie sei bis heute auf dem Weg, sich zu arrangieren mit dieser Situation. Als Annette und ihr Mann Bruno nach Unterstützung suchen, finden sie weit und breit kein Angebot für Eltern mit einem Epilepsie-Kind. Nichts. Sie habe damals ver-

sucht, sich mit anderen zu vernetzen, es aber irgendwann aufgegeben. Ausserdem habe es dauernd Wechsel bei den Ärzten gegeben, «wir konnten kein Vertrauen aufbauen, kamen nicht zur Ruhe», fährt Annette fort. Informationen seien nur zögerlich gegeben worden. Dass Epilepsie ein Symptom einer Grunderkrankung sein könne, sei ihnen beispielsweise nicht von Anfang an erklärt worden. Seit zwei Jahren hätten sie nun eine Vertrauensärztin «im Boot», eine Neuropädiaterin. Das habe ihnen viel Sicherheit gebracht.

Die Grossmutter und der kleine Bruder ziehen mit

Ronja ist ein fröhliches Mädchen, das viel lacht und auf andere Menschen zugeht. Sie seien eine glückliche Familie, betont Annette: «Auch wenn der Alltag mit Ronja oft anstrengend ist, gibt es immer auch sehr schöne Momente.» Sie habe sich nie gefragt, warum sie dieses Schicksal hätten, das bringe einen nicht weiter. Sie wolle ihre Tochter nicht mit anderen Kindern vergleichen, sondern sie so sehen, wie sie ist. Diesen einen Menschen in ihr sehen, der sie nun mal eben sei. Und von diesem witzigen kleinen Mädchen lasse sie sich noch so gern immer wieder um den Finger wickeln, schmunzelt sie. Obwohl Ronja noch immer nicht spricht, versteht sie, was ihre Eltern sagen und teilt sich auf ihre ganz eigene Art mit. «Wenn ich zum Beispiel sage, dass wir nach draussen gehen, läuft sie zur Tür und rüttelt an der Türfalle», erklärt Annette. Als Ronja zwei Jahre alt ist, kommt ihr Bruder Yuri zur Welt. Auf einmal ist sie die grosse Schwester. Annette und Bruno freuen sich riesig über das zweite Kind. Aber sie sehen jetzt auch ganz deutlich, wie langsam sich ihre Tochter entwickelt. Denn Yuri ist etwas über 1-jährig, als er zu gehen beginnt, während Ronja ihre ersten Gehversuche mit 3 Jahren macht. Annette erinnert sich: «Schon bald überholte Yuri seine grosse Schwester in den meisten Bereichen.» Einerseits hätten sie die Fortschritte von Yuri natürlich gefreut, andererseits sei es auch schmerzlich gewesen, zu sehen, wie Ronja abgehängt werde. Gleichzeitig wiederum seien sie enorm stolz auf die Fortschritte, die Ronja mache. Trotz ihrer Einschränkungen habe sie sichtlich Spass an den Therapien zusammen mit ihrem Bruder. «Die Therapien geben uns Halt», sagt Annette. Sie mache das gern, es sei ihr gemeinsames Familienprogramm. An 4 Wochentagen findet dieses Programm statt, nebst beruflicher Tätigkeit und dem, was in jeder Familie mit zwei kleinen Kindern anfällt. Und wie in so manch anderem Haushalt mit Kindern ist

«Ronja soll nicht unsere Patientin sein.»

ANNETTE, MUTTER VON RONJA

auch hier die Grossmutter unverzichtbar. Eine, die weiss, wie es geht und anpackt, für die Enkelkinder da ist und alle entlastet. Ganz selbstverständlich und deshalb umso wertvoller. Ronja wird unterstützt mit Hippotherapie, Logopädie, Physiotherapie und heilpädagogischer Früherziehung. Ihre Physiotherapeutin arbeitet nach einem insbesondere für Kinder mit einer Behinderung entwickelten Konzept (vgl. Interview Seite 34). Denn nebst den Anfällen leidet Ronja auch an Ataxie, einer motorischen Störung, die sich in unkoordinierten Bewegungen äussert. Ganz selbstverständlich ist auch Yuri in den Therapiestunden dabei und zieht seine grosse Schwester mit. Dank ihm übe sie fleissig, sagt Annette und sei sehr motiviert, mitzumachen. «Trotz aller Schwierigkeiten verliert sie nie den Mut», sagt ihre Mutter, «das kann richtig ansteckend sein.»

Ein steiniger Weg

Als Ronja mit vier Monaten ihren ersten Krampfanfall hat, erleben Annette und Bruno den blanken Horror: «Wir dachten, sie stirbt vor unseren Augen», erinnert sich Annette. Ronja habe mit ihren Ärmchen gezuckt und sei dann eine Ewigkeit mit verdrehten Augen steif in ihrem Bett gelegen. Habe nicht mehr geatmet und sei blau im Gesicht gewesen. Und es sollte nicht bei diesem einen Anfall bleiben. Die Krämpfe kommen in immer kürzeren Abständen. Annette und Bruno eilen ins Kinderspital, wo man ein Elektroenzephalogramm (EEG) der Hirnströme von Ronja macht und mit einem Magnetresonanztomographen (MRI) das Gewebe ihres Gehirns untersucht. Das EEG zeigt einen Epilepsieherd, von dem aus sich die Anfälle ausbreiten, das MRI ist unauffällig. So können immerhin eine degenerative Krankheit oder ein Tumor als Ursache der Krämpfe ausgeschlossen werden. Annette sagt, ihre Hoffnung sei damals gewesen, dass die Krämpfe eine gutartige Form von Epilepsie im Säuglingsalter hätten sein können, die sich bis zum Kindergartenalter wieder auswachsen würden. Gegen die Anfälle gibt es Medikamente, aber es ist oft ein steiniger Weg, etwas zu finden, das wirklich hilft. Denn etwa jeder dritte Patient hat trotz Medikamenten weiterhin Anfälle. Ronja bekommt ihr erstes Medikament mit vier Monaten. Es ist ein alter Wirkstoff, der zwar gegen ihre Anfälle hilft, sie aber müde macht – das Präparat war ursprünglich ein Schlafmittel. Generell wirken Antiepileptika rein symptomatisch, indem sie einfach die Krampfschwelle erhöhen. Annette erklärt: «Es ist immer ein Abwägen zwischen

Nebenwirkungen und Verträglichkeit.» Ausserdem können Medikamentenwechsel bei Epilepsie gefährlich sein. Erst kürzlich warnte die Schweizerische Epilepsie-Liga davor und bezog sich auf eine aktuelle deutsche Studie mit über 3500 Betroffenen. Resultat: jede Änderung erhöht das Risiko neuer Anfälle um über 30 Prozent. Trotzdem bleibt nichts anderes übrig, wenn die Nebenwirkungen zu stark sind, wie zum Beispiel die enorme Müdigkeit im Fall von Ronja. Weil nach einem Jahr keine Anfälle mehr auftraten, hätten sie das erste Medikament in langsamen Schritten absetzen können. Aber nach nur drei Wochen kommt die Ernüchterung: «Ronja erlitt eine ganze Serie von Grand-Mal-Anfällen. In so kurzen Abständen, dass sie sich kaum mehr erholen konnte», erinnert sich Annette. Man versucht es daraufhin mit einem neuen Wirkstoff und hat Erfolg. Innert kürzester Zeit verschwinden die Anfälle. Und bleiben fast zwei Jahre lang fort. Aber kurz nach dem dritten Geburtstag von Ronja kehren sie zurück, und zwar äusserst heftig. Mehrere Male müssen Annette und Bruno mit Ronja in den Notfall und jeweils stationär zur Beobachtung bleiben. «Jeder noch so kleine Schnupfen hatte meistens Anfälle zur Folge», sagt Annette, ihr Immunsystem sei nicht besonders stark. Seither seien sie auf der Suche nach der richtigen «Mischung» von Antiepileptika. Inzwischen seien sie beim fünften Medikament. Auch die Müdigkeit ist zurückgekommen und schwächt Ronja in ihrer motorischen Entwicklung. Denn wegen ihrer Ataxie muss jeder Entwicklungsschritt zäh erkämpft werden. «Ich hoffe, die Medikamente machen die Fortschritte von Ronja nicht wieder zunichte», sorgt sich Annette.

Genmutation im Visier

Manchmal sind Epilepsien auf eine Genmutation zurückzuführen. Das ist im Fall von Ronja sogar sehr wahrscheinlich so. Die zwei ersten Tests typischer Epilepsie-Gene brachten aber noch kein Ergebnis. Für den dritten fehlt der Bescheid der IV, ob sie die Kosten übernimmt. Weil bei seltenen Krankheiten oft eine Auffälligkeit an einem Chromosomen-Arm auftritt, wurde auch das untersucht. Auch dort ohne Ergebnis. Noch heute seien sie fast jeden dritten Monat eine Nacht in der Notfallaufnahme des Kinderspitals, sagt Annette. Und bis heute hätten sie nichts anderes als «Epilepsie unbekanntem Ursprungs» in der Hand. «Ob meine Tochter je wird sprechen können, weiss ich bis jetzt nicht», sagt Annette. Aber sie sei zuversichtlich, dass Ronja im heil-



pädagogischen Kindergarten grosse Fortschritte in ihrer Entwicklung machen werde. Denn Ronja solle nicht ihre Patientin sein. Sie solle so normal aufwachsen, wie es eben möglich sei. Das heisst zum Beispiel, dass ihre Eltern mit ihr zusammen aufs Riesen trampolin gehen und Wasserrutschbahnen hinuntersausen. Mit immer neuem Mut und in steter Hoffnung suchen sie nach der Krankheit ihrer Tochter. In nächster Zeit stehen Untersuchungen am Universitätsspital Basel an. Vielleicht könnte eine Operation dereinst Ronja von ihren Anfällen befreien.

TEXT: THOMAS STUCKI
FOTOS: STEFAN MARTHALER



KRANKHEIT

Epilepsien: Gewitter im Gehirn

Typisch für Epilepsien sind Krampfanfälle durch Störungen im Gehirn. Epilepsien gehören zu den häufigsten neurologischen Erkrankungen bei Kindern: in der Schweiz sind 15 000 Kinder betroffen, d.h. ein Kind von 200. Bei einem Drittel der Betroffenen ist die Krankheit schwer behandelbar.

ES GEHT UM DIE GANZE FAMILIE

Bettina Bernold ist Physiotherapeutin und sagt, für eine Therapie mit einem kranken Kind brauche es die ganze Familie. Denn Fortschritt lasse sich nicht bestellen und grosse Schwankungen seien eher die Regel als die Ausnahme. Im Interview berichtet sie über ihre Erfahrungen mit dem umstrittenen Bobath-Konzept.



Bettina Bernold
Physiotherapeutin,
Kinderphysiotherapie Filou

Wann braucht ein kleines Kind Physiotherapie? Wenn es zum Beispiel Probleme gab während der Geburt und das Kind den Kopf schief hält. Oder wenn ein Kind in seiner Entwicklung auffällig langsam ist. Wenn es beispielsweise mit zehn Monaten noch gar nicht sitzen kann.

Gibt es Besonderheiten bei Kindern mit Krankheiten oder Behinderungen? Nein, es geht bei allen Kindern darum, sie zu erreichen. Vertrauen zu gewinnen, eine Beziehung aufzubauen. Jedes Kind reagiert auf etwas. Vielleicht geht der Weg auch über ein Geschwister. Wenn dieses Geschwister das jüngere ist, haben Eltern von Kindern mit einer Krankheit oder Behinderung manchmal Bedenken, das ältere Kind komme «unter die Räder». Sie denken dann, es sei nicht gut, wenn das ältere Kind erlebe, dass es sozusagen «überholt» werde vom jüngeren Bruder oder der jüngeren Schwester. Aber Geschwister orientieren sich sowieso aneinander und profitieren in der Regel voneinander. Es geht um die Familie als Ganzes.

Therapie und Kleinkind – wie läuft das ab? Von aussen sieht eine Physiotherapiestunde mit einem Kind wie Spielen aus. Dahinter liegen aber natürlich Gespräche mit den Eltern; wir setzen uns Ziele. Doch trotz solcher Ziele möchte ich jeweils keine falschen Hoffnungen wecken – Fortschritt kann man

nicht «bestellen». Was erreicht werden kann, hängt auch mit der Diagnose des Kindes zusammen. Es können grosse Schwankungen dazugehören. Manchmal ist es einfach eine Unterstützung, damit es nicht schlechter wird. Aber es gibt auch Kinder, die eine unerwartete Entwicklung machen. Ich nenne sie «Wundertüten».

Therapie: besser in einer Praxis oder bei der Familie zuhause? Es kann beides richtig sein. Eine Therapiestunde in der Praxis kann eine Entlastung vom anstrengenden Alltag daheim sein. Manchmal ist man einfach froh, wenn man aus den eigenen vier Wänden raus kann. Andererseits sehe ich das Umfeld des Kindes, wenn ich zu den Familien gehe. Welche Möglichkeiten das Kind hat. Was hat es für Spielsachen, wie ist die Wohnung, was kann man in die Therapie einbauen?

Sie setzen das Bobath-Konzept ein – was ist das? Ein international bekanntes Behandlungskonzept in der Physiotherapie. Es wurde in den 1950er-Jahren von Berta und Karl Bobath entwickelt. Sie war Physiotherapeutin, er Neurologe und Kinderarzt. Bobath war ein Neuanfang für die Arbeit mit behinderten Kindern. Es ist mehr eine Haltung als eine Therapie. Zentral dabei ist, die Therapie als interaktiven Prozess zu verstehen. Das bedeutet, meine Patienten, ihre Eltern und ich arbeiten

**«Manchmal gibt es Kinder, die wie
«Wundertüten» sind und eine unerwartete
Entwicklung machen.»**

BETTINA BERNOLD

zusammen an einem Ziel. Bobath ist übrigens besonders gut für Kinder geeignet.

Bobath ist Hokuspokus, sagen Kritiker. Die Wirksamkeit sei nicht belegt. Bobath ist eben nicht eine Therapie, sondern eine Haltung. Berta Bobath sagte einmal, es gehe nicht darum, die Hand am Kind zu haben, sondern sie im richtigen Moment wegzunehmen. Bobath kann als «Wischiwaschi» gesehen werden, je nach Standpunkt, klar. Das ist beispielsweise bei Vojta anders, das sind konkrete Übungen. Manchen liegt das mehr, sie schätzen es, wenn sie ganz genau wissen, was sie machen müssen. Bobath wurde in den letzten Jahrzehnten ständig weiterentwickelt. Aus den Erfahrungen in der Praxis. Denn das Konzept entstand ja aus der Praxis, aus dem Wunsch, Kinder mit einer Behinderung besser zu erreichen. Früher kam es oft vor, dass Kinder steif wurden. Besser gesagt, dass sich ihre Gelenke und ihre Muskulatur versteiften. Zum Beispiel bei einer Hemiplegie, einer halbseitigen Lähmung. Dort wird die gesunde Seite zu stark gebraucht. Wir arbeiten dann über den Körper, so, dass er beginnt, die gelähmte Seite stärker zu brauchen. Da passiert etwas im Gehirn. Nicht über Verbote, das funktioniert einfach nicht, sondern über Signale, damit der Körper von selbst merkt, aha, das und das geht besser, dann

beginnt er, das zu verstehen und macht das immer mehr so.

Haben Sie ein Beispiel aus einer Familie? Ich begann mit einem Mädchen im Alter von sechs Monaten zu arbeiten. Sie zeigte kaum Mimik, hatte Angst vor fremden Menschen und schon viele Untersuchungen hinter sich. Plötzlich fasste sie Vertrauen und begann zu lächeln. Damit begann unsere gemeinsame Reise. Das hatte seine Zeit gebraucht. Wenn ich vor diesem Zeitpunkt versucht hätte, etwas zu erreichen, wäre das zum Scheitern verurteilt gewesen. Vielleicht ist es das, was Bobath ausmacht. Dass man eben nicht «auf Teufel komm' raus» therapiert, sondern der ganzen Familie den Raum gibt, einzusteigen. Also auch den Eltern. Sonst wird das nicht getragen. Es geht nicht nur um eine gute «Compliance», also darum, dass ich Anweisungen gebe, die möglichst genau befolgt werden sollten. Denn dahinter ist die Haltung, dass ich als Therapeutin weiss, was richtig ist und was nicht. Ich sehe das nicht so – wir sind ein Team. Zwar leite ich dieses Team an, aber ich bin selbst auch Teil davon und arbeite nicht von ausserhalb dieses Teams mit der Patientin. Manchmal gebe ich dem Team bestimmte Aufgaben – zum Beispiel, wenn das Kind gehen lernt, aber ein Bein stärker als das andere braucht. Dann sage ich den Eltern einfach,

an welche Hand sie das Kind nehmen können. So, dass sie das ganz natürlich in den Alltag einbauen können. Nicht als Pflichtübung.

Wie sichern Physiotherapeutinnen die Qualität ihrer Arbeit? Wir tauschen uns regelmässig über unsere Arbeit aus. In Qualitätszirkeln, im wöchentlichen Austausch, das gehört einfach dazu. Apropos Qualität: man muss zuerst zwei Jahre mit Kindern gearbeitet haben, bevor man für eine Bobath-Ausbildung zugelassen wird.

Wie finde ich eine Physiotherapeutin für mein Kind? Ich würde zuerst beim Schweizer Berufsverband der Physiotherapeuten schauen. Interessant ist auch die Webseite der Kinder-Physiotherapeutinnen der Schweiz. Wenn Sie an Bobath interessiert sind, empfehle ich den Verein der Schweizer Bobath-Therapeuten. Dort arbeiten Physiotherapeutinnen, Ergotherapeuten, Logopädinnen und Ärzte zusammen nach Bobath. Sobald übrigens eine ärztliche Verordnung vorliegt, übernimmt die Grundversicherung, die Unfallversicherung oder die IV die Kosten für die Physiotherapie.

INTERVIEW: THOMAS STUCKI



FÖRDERVEREIN
FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN

SELTENE KRANKHEITEN SIND NICHT SELTEN



8000

Krankheiten gelten
als selten



5%

Nur 5% der seltenen
Krankheiten sind erforscht



350 000

Rund 350 000 betroffene
Kinder und Jugendliche in
der Schweiz*



1/3

1/3 der Patienten in den
universitären Kinderspitälern
haben eine seltene Krankheit



2200

2019 durften wir 2200
Familienmitglieder zu kosten-
losen KMSK-Events einladen



800 000 CHF

Seit der Gründung 2014 wurden
800 000 CHF an betroffene
Familien ausbezahlt

Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein
Ackerstrasse 43
8610 Uster, Switzerland
T +41 44 752 52 52
info@kmsk.ch

WWW.KMSK.CH

Spendenkonto
Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein
Raiffeisen Bank, 8610 Uster
Swift-Code: RAIFCH22E71
Konto: 80-18578-0
IBAN: CH52 8080 8008 5328 0369 7

ISBN 978-3-9524985-2-1



9 783952 498521 >

Der Förderverein hat gemeinnützigen Charakter und verfolgt
weder kommerzielle noch Selbsthilfezwecke.