

Ein Kind mit einer sehr seltenen Krankheit

Lorsque son enfant est atteint·e d'une maladie très rare



Die sechsjährige Stella leidet an der Erbkrankheit DUP15Q oder Tetrasomie 15q, eine Duplikation und partielle Inversion des Chromosoms 15. Ihr Vater David Pecoraro gibt im Interview Auskunft über die medizinische Betreuung und die Bedürfnisse von Eltern mit Kindern, die von einer sehr seltenen Krankheit betroffen sind.

physioactive: Was ist Tetrasomie 15q, können Sie uns die Krankheit aus Elternsicht erklären?

David Pecoraro: Es handelt sich um eine sehr schwere Mehrfachbehinderung, die physische, psychische und kognitive Funktionen betrifft, also das ganze Wesen unserer Tochter. Sie leidet an refraktärer Epilepsie (d. h. schwer kontrollierbar), Hypotonie, Autismus und einer schweren kognitiven Retardierung. Sie kann beispielsweise nicht sprechen und hat ihre ersten Schritte erst kürzlich, mit sechs Jahren gemacht. Keiner ihrer Entwicklungsschritte ist angeboren, sie musste beispielsweise das Kauen lernen. Jede Geste im Alltag verlangt daher nach einem therapeutischen Ansatz.

Die Epilepsie war ein entscheidender Punkt bei der Stabilisierung ihres Zustands. Derzeit macht sie eine ketogene Diät¹, mit der wir die epileptischen Anfälle zu 100 Prozent in den Griff bekommen haben. Es ist ein Wunder, wir konnten sämtliche Epilepsie-Medikamente stoppen. Somit fallen auch die Nebenwirkungen weg, die sich sehr auf ihre Entwicklung ausgewirkt hatten.

Wie viele Kinder sind in der Schweiz von Tetrasomie 15q betroffen?

Es sind derzeit drei Kinder, zwei in Lausanne und eines in Genf.

La petite Stella, six ans, est atteinte d'une maladie héréditaire, la DUP15Q ou tétrasomie 15q, qui consiste en une duplication et une inversion partielle du chromosome 15. Son père, David Pecoraro, nous parle dans cet interview du suivi médical mais aussi des besoins des parents qui ont un·e enfant atteint·e d'une maladie très rare.

physioactive: Qu'est-ce que la tétrasomie 15q, pourriez-vous nous présenter cette maladie de votre point de vue de parent?

David Pecoraro: La tétrasomie est un polyhandicap extrêmement lourd qui affecte notre fille au niveau physique, psychique et cognitif, c'est-à-dire tous les aspects de son être. Elle souffre d'épilepsie réfractaire (qui est donc difficilement contrôlable), d'hypotonie, d'autisme et d'un retard cognitif important. Par exemple, elle ne parle pas et vient de faire ses premiers pas alors qu'elle a 6 ans. Rien dans son apprentissage est inné, il a fallu lui apprendre à mâcher par exemple. Chaque geste du quotidien demande une approche thérapeutique.

L'épilepsie a été un point crucial dans la stabilisation de son état. Elle suit actuellement une diète cétogène¹ qui nous a permis de maîtriser les crises épileptiques à 100%. C'est un miracle qui a permis de supprimer tous les médicaments anti-épileptiques et surtout tous leurs effets secondaires extrêmement importants sur le développement de Stella.

Combien d'enfants sont concernés par cette maladie en Suisse?

Actuellement, il y en a trois enfants. Deux à Lausanne et un à Genève.

¹ Die ketogene Diät ist eine kohlenhydratlimitierte, protein- und energiebilanzierte und deshalb fettreiche Ernährung. Sie gilt als Therapieverfahren bei Kindern mit pharmakoresistenter Epilepsie.

¹ La diète cétogène est un régime alimentaire à très basse teneur en hydrates de carbone qui implique une alimentation riche en lipides ainsi que d'établir des bilans des apports énergétiques et de protéines. Cette diète constitue un processus thérapeutique pour les enfants concernés par une épilepsie résistante aux traitements médicamenteux.

Wie wurde die Krankheit diagnostiziert?

Durch einen Gentest nach den ersten epileptischen Anfällen im Alter von sechs Monaten.

Wie fanden Sie die richtige medizinische Behandlung?

Wir stehen mit der DUP15Q-Alliance in den USA in Verbindung, durch die wir uns mit 300 weiteren betroffenen Familien vernetzen konnten und auch Zugang zu den verschiedenen Referenzzentren in den USA erhielten. Wir konnten von ihren Erfahrungen sowohl in der medizinischen Behandlung der Epilepsie und des Autismus profitieren als auch in den verschiedenen Therapien wie Physio- und Ergotherapie, Logopädie... Dies hat uns sehr viel geholfen bei den Gesprächen mit unseren Ärzten im Universitätsspital Lausanne CHUV, da wir informiert waren.

Am schwierigsten ist es zu erreichen, dass die politischen Stellen und öffentlichen Institutionen Stellas Bedürfnisse voll anerkennen.

Wir haben uns sehr gut mit unseren Ärzten vom CHUV (Kinderneurologe, Kinderarzt, Spezialist für Stoffwechselerkrankungen/Endokrinologe, Diätberater, Gastroenterologe, Zahnarzt, Spezialist für Neurorehabilitation, Kinderpsychiater...) verstanden. Die Liste ist lang, doch uns ist ein konstruktiver und sehr produktiver Dialog mit den Ärzten und Therapeuten gelungen, da wir unsere Bedürfnisse klar formulieren und die Mittel benennen konnten, um dorthin zu gelangen. Es gibt keine ideale Behandlung, aber die gemeinsame Suche nach Lösungen.

Die Physiotherapie gehört auch zur Behandlung.

Ja, sie ist eine Säule davon. Unsere Tochter hat Physiotherapie, seit sie vier Monate alt ist. Dies ist unerlässlich, damit sie ein Gefühl für die Welt um sich herum und für sich selbst erhält. Somit konnte man an ihrer Haltung arbeiten und an der Vertikalisierung.

Kannte die Physiotherapeutin die Krankheit und ihre physiotherapeutische Behandlung?

Nein, überhaupt nicht, aber die Physiotherapeutin hat sich völlig auf Stellas Bedürfnisse eingelassen. Sie war die erste Person, mit der wir hinsichtlich der Behinderung unserer Tochter zu tun hatten, bevor die Armada an Ärzten folgte. Sie hatte immer ein offenes Ohr, war immer für uns da, um uns Ratschläge zu geben, und sie gab Hinweise, wo wir uns informieren und an welchen Spezialisten wir uns wenden konnten... Wir haben immer noch Kontakt mit ihr, obwohl wir die Therapeutin wechseln mussten, da die Behandlung nun an der Schule erfolgt.

Wie sah die Behandlung aus?

Mit ihrer Bobath-Ausbildung konnte die Physiotherapeutin sehr viel für Stellas Hypotonie tun. Wir waren auch im



Stella ist eines von drei Kindern in der Schweiz, das von DUP15Q betroffen ist. | En Suisse, Stella et deux autres enfants sont atteints de la DUP15Q.

Comment la maladie a-t-elle été diagnostiquée?

Par un test génétique après les premières crises épileptiques vers l'âge de 6 mois.

Comment avez-vous trouvé le bon traitement médical?

Nous sommes en lien avec la DUP15Q Alliance, une association basée aux États-Unis, qui nous a permis d'être en contact avec 300 familles concernées par cette maladie et surtout avec différents centres de références créés aux USA. Nous avons pu bénéficier de leur expérience dans le suivi médical de l'épilepsie et de l'autisme mais aussi sur les différentes prises en charge comme la physiothérapie, l'ergothérapie, la logopédie. C'est une aide exceptionnelle qui nous permet de pouvoir discuter avec nos médecins du CHUV en étant prêts et informés.

Le plus dur est d'avoir une vraie reconnaissance des instances politiques et publiques des besoins de Stella.

L'entente a été très bonne avec nos médecins du CHUV (neuro-pédiatre, pédiatre, métabolicien, diététicien, gastroentérologue, dentiste, neuro-réhabilitateur, pédo-psychiatre,...). La liste est longue mais nous avons su mettre en place un dialogue constructif et très productif avec eux en étant très clair sur nos besoins et sur les moyens d'y arriver. Il n'y a pas de traitement idéal mais une recherche en commun de la solution.

La physiothérapie fait donc également partie du traitement?

Oui, c'est un pilier de la prise en charge de notre fille. Elle en fait depuis qu'elle a quatre mois. C'est indispensable pour la faire sentir le monde qui l'entoure et la recentrer. On a aussi pu travailler sa posture et sa verticalisation.

Schweizer Rehabilitationszentrum für Kinder in Affoltern am Albis. Dort erstellte man ein multidisziplinäres Programm. Dank Therapien auf dem Velo, mit dem Pferd und im Wasser machte Stella enorme Fortschritte.

Welche Schwierigkeiten erleben Sie im Alltag mit einem Kind, das an einer seltenen Krankheit leidet?

Diese Frage lässt sich unmöglich in wenigen Sätzen beantworten. Das Leben ist äusserst kompliziert geworden und zwar in allen Bereichen, selbst in den einfachsten. Am schwierigsten ist es zu erreichen, dass die politischen Stellen und öffentlichen Institutionen Stellas Bedürfnisse voll anerkennen. Vor allem seitens des Kantons, aber sogar auch des CHUV und der Sonderschule. Wir hätten gerne, dass bei Entscheidungen die Interessen von Stella an erster Stelle stehen!

Nur wenn man Kindern und Eltern zuhört, kann man auf die speziellen Bedürfnisse in Verbindung mit der seltenen Krankheit eingehen.

Wie hat die Krankheit Ihr Familienleben verändert?

Es gibt einen Tag davor und einen danach... es war wie ein Tsunami, der unser Leben weggefegt hat. Sie müssen ein neues Leben aufbauen, sowohl persönlich als auch mit der Familie. Bei den Freunden trennt sich die Spreu vom Weizen, nur die echten Freunde bleiben! Wir brauchten unheimlich viel Kraft, um durchzuhalten und unseren Alltag stabil zu gestalten.

Was wünschen Sie sich von den Gesundheitsfachkräften, insbesondere auch von den Physiotherapeutinnen und Physiotherapeuten, für die Behandlung seltener Krankheiten?

Einen offenen Geist, um sich an die Bedürfnisse und Konditionen des Kindes anzupassen. Und vor allem eine transparente Kommunikation mit den Eltern.

Welche Schritte sind in Ihren Augen erforderlich?

Dass man Kindern und Eltern zuhört! Nur so kann man auf die speziellen Bedürfnisse in Verbindung mit der seltenen Krankheit eingehen.

Est-ce que la physiothérapeute connaissait la maladie et le suivi physiothérapeutique recommandé dans ce cas?

Non pas du tout, mais elle s'est totalement adaptée aux besoins de Stella. Elle a été la première personne que l'on a rencontrée en lien avec le handicap de notre fille, avant toute l'armada de médecins qui ont suivi. Elle a été très à l'écoute, très proche de nous pour nous donner des conseils et elle nous a donné des renseignements sur ce que l'on pouvait faire et vers quel spécialiste nous pouvions nous diriger... Nous sommes toujours en contact avec elle même si nous avons dû changer de physio car la prise en charge se fait maintenant à son école.

En quoi consiste le traitement?

Grâce à sa formation Bobath, la physiothérapeute a pu faire énormément pour l'hypotonie de Stella. Nous sommes aussi allés au Kinderspital d'Affoltern am Albis, le centre de réadaptation pour enfants de Suisse. Là-bas, ils ont mis en place un programme multidisciplinaire qui a permis à notre fille de faire d'énormes progrès via l'utilisation du vélo, du cheval, de la piscine.

C'est seulement grâce à l'écoute qu'on peut se diriger vers les besoins spécifiques liés à une maladie rare.

Quelles sont les difficultés que vous rencontrez au quotidien avec une enfant atteinte d'une maladie rare?

C'est impossible de répondre à cette question en quelques lignes. La vie est extrêmement compliquée dans tous ses aspects, même les plus basiques. Le plus dur est d'avoir une vraie reconnaissance des instances politiques et publiques des besoins de Stella, même et surtout de la part du canton, du CHUV, de son école spécialisée. On aimerait que, lors de décisions, l'intérêt de Stella soit l'argument le plus important!

Dans quelle mesure cette maladie a-t-elle changé votre vie de famille?

Il y a un avant et un après... C'est un tsunami qui a balayé nos vies. Vous devez reconstruire une nouvelle vie, tant au niveau personnel que familial. Un grand tri s'opère dans vos amis,

Neue Patientenvereinigung «UniRares»

Einige Patientinnen und Patienten, die von sehr seltenen Krankheiten betroffen und Mitglied bei ProRaris sind, haben «UniRares» gegründet. Diese Patientenvereinigung versammelt Betroffene von Krankheiten, zu denen es keine krankheitsspezifische Vereinigung gibt. Gründungspräsident ist David Pecoraro. UniRares will diesen zahlreichen Betroffenen den Zugang zu den Massnahmen des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten ermöglichen. Die neue Vereinigung wird dabei von ProRaris unterstützt.
www.proraris.ch/fr/unirares-406.html

La nouvelle association de patient.e.s «UniRares»

Des patient.e.s concerné.e-s par les maladies très rares et membres de ProRaris ont fondé «UniRares». Cette association de patient.e.s réunit des personnes atteintes de pathologies pour lesquelles il n'existe pas d'association spécifique. Son président fondateur est David Pecoraro. L'objectif d'UniRares est de garantir à ces nombreux.ses patient.e.s l'accès aux mesures du concept national Maladies rares. Cette nouvelle association bénéficie du soutien de ProRaris.
www.proraris.ch/fr/unirares-406.html

Wie geht es Stella heute?

Da wir die Epilepsie in den Griff bekommen haben, geht es ihr sehr gut. Sie macht jeden Tag enorme Fortschritte, nimmt mehr und mehr an der Welt um sie herum teil und nimmt die Menschen wahr. |

Interview: Brigitte Casanova, Redaktion physioactive

Link I Lien

■ www.dup15q.org

David Pecoraro (46), Architekt, und seine Frau **Nine** (43), Assistentin HR, leben in Lausanne, und haben neben Stella noch zwei ältere Töchter (13, 12).

David Pecoraro (46), architecte, et sa femme **Nine** (43), assistante RH, vivent à Lausanne et ont deux autres filles (13, 12) en plus de Stella.

seuls les vrais restent! Il nous a fallu une énergie folle pour tenir bon et stabiliser notre quotidien.

Que souhaiteriez-vous de la part du personnel soignant, en particulier de la part des physiothérapeutes, dans le traitement des maladies rares?

De l'ouverture d'esprit pour s'adapter aux besoins et à la condition de l'enfant et surtout une communication transparente avec les parents.

Selon vous, quel prérequis est nécessaire pour cela?

L'écoute! de l'enfant, des parents. C'est seulement grâce à l'écoute qu'on peut se diriger vers les besoins spécifiques liés à une maladie rare.

Comment va votre enfant aujourd'hui?

Son épilepsie étant maîtrisée, elle va très bien. Elle progresse fortement tous les jours, elle est de plus en plus connectée au monde et aux gens qui l'entourent. |

Interview: Brigitte Casanova, rédaction de physioactive



Sports TENS 2

Der Sports TENS 2

Der Sports TENS 2 Muskelstimulator bietet sowohl Muskeltraining als auch Körperstraffung, mit zusätzlichen Einstellungen zur Schmerzlinderung.

- Der Sports TENS 2 ist einfach im Design, tragbar und umfasst 50 + Programme, die speziell für alle Stufen des Trainings und der Erholung entwickelt wurden.
- TENS & EMS zur Formung der Muskeln, Schmerzlinderung und Rehabilitation. Ideal auch um den Patienten mit nach Hause zugeben!

~~CHF 169.-~~

Jetzt nur

CHF 149.-*



AcuMax Med AG
Promenadenstrasse 6
5330 Bad Zurzach
Tel. +41 56 249 31 31

* Aktionscode PS-9 angeben!



Schädelmodell

Osteopathie-Schädelmodell 22-teilig, didaktische Ausführung

Die didaktische Ausführung eignet sich zur besseren optischen Unterscheidung der Einzelknochen.

- Formstabile Einzelteile
- Mit praktischen Magnetverbindungen
- Detailgenaue Knochen
- Naturgetreue Schädelnähte
- Einfache Handhabung

~~CHF 303.-~~

Jetzt nur

CHF 249.-*



* Aktionscode PS-9 angeben!

www.acumax.ch info@acumax.ch