

# Das Rätsel um Lia

Ein Jahr nach ihrer Geburt wird bei Lia\* aufgrund von permanenten Blasenentzündungen der Harnleiter verkürzt und verengt. Damals ahnte noch niemand, dass das erst der Anfang einer langen Leidensgeschichte ist: Lia hat das Tatton-Brown-Rahman-Syndrom.



Lia\* macht Fortschritte und ihre Mutter ist überzeugt, dass sie ein erfülltes Leben führen wird. Bild: Getty

## Markus Kocher

«Die Schwangerschaft und die Geburt von Lia liefen ab wie im Bilderbuch», erinnert sich Sarah Flückiger\* an den Frühling und Sommer 2005. Zwar sei ihre Tochter mit einem Geburtsgewicht von knapp 4,2 Kilogramm und einer Grösse von 56 Zentimetern «ein ganz schöner Brocken» gewesen. Doch ausser den auffallend grossen Händen sei ihnen an Lia nichts Besonderes aufgefallen.

Der Schock folgte drei Wochen später: «Während einer standardmässigen Ultraschalluntersuchung der Hüfte wurde der Kinderarzt plötzlich ganz still», erzählt die zweifache Mutter. Doch nicht die Hüfte, sondern der aussergewöhnlich lange und breite Harnleiter machte dem Kinderarzt Sorgen. Es folgte ein erster kleiner Eingriff, bei dem versucht wurde, den Harnleiter mittels einer Collageninjektion auf «Normalmass» zu verengen. «Mit bescheidenem Erfolg», fasst Flückiger das Resultat der Operation in wenigen Worten zusammen. «Aufgrund des deformierten Harnleiters litt Lia auch nach der OP praktisch ununterbrochen an Blasenentzündungen und musste monatelang jeden Tag Antibiotika schlucken.» Alles in allem hätte sie im ersten Lebensjahr ihrer Tochter mehr Zeit in Arztpraxen verbracht als zu Hause.

Eine anstrengende und nervenaufreibende Zeit, die sich erst nach einer weiteren Operation entspannen sollte, bei der dem Mädchen im Alter von 13

Monaten der deformierte Harnleiter verkürzt und weiter oben eingesetzt wurde. Der Startschuss für eine sorgenfreie Zeit? Von wegen!

Obwohl die Blasenentzündungen nach der Operation stark abgenommen hätten, habe sich ihre Tochter nicht altersgerecht weiterentwickelt, erzählt Flückiger. Sowohl mit Laufen als auch mit Stehen habe sie grosse Mühe gehabt, und im Alter von zwei Jahren sei sie immer wieder plötzlich umgefallen. Alles in allem hätten sie das Gefühl gehabt, dass die Körperspannung ihrer Tochter völlig unterentwickelt sei.

## Physische und psychische Beeinträchtigungen

Sorgen, die von den konsultierten Ärzten zu dieser Zeit leider überhaupt nicht ernst genommen worden seien, so Flückiger. «Und auch später konnten uns die Ärzte trotz diversen MRIs, EEGs, Knochenmarkpunktionen und endokrinologischen Untersuchungen nicht sagen, was mit unserer Tochter los ist.»

Es sollte noch über ein Jahrzehnt dauern, bis das Rätsel um Lia endlich gelöst werden sollte. Doch vorerst folgte die Einschulung in den Kindergarten (mit heilpädagogischer Unterstützung), dann die Einführungsklasse, eine Kleinklasse («mit einer supergenialen Lehrerin») und 2016, im Alter von zehn Jahren, der Wechsel in die Inso-Regelschule. Eine Herausforderung, der Lia trotz heilpädagogischer Unterstützung nicht gewachsen war. «Der psychische

Zustand unserer Tochter verschlechterte sich innert weniger Monate derart massiv, dass wir uns im Frühling 2019 entschieden, sie aus der Schule zu nehmen und einen Antrag auf Sonderbeschulung zu stellen», sagt Flückiger.

Aus dieser Zeit datiert auch der erste Kontakt mit dem Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik in Schlieren. Flückiger: «Aufgrund eines Tipps von Lias Kinderpsychiaterin gab unsere Familie im Dezember 2018 beim Kinderarzt eine Blutprobe ab, die im Genetikzentrum untersucht werden sollte.» Gut eineinhalb Jahre später lag das Resultat der aufwendigen Genanalyse vor: «Am 24. September 2020 eröffnete uns der Leiter des Zentrums, Gabor Matyas, dass Lia – glücklicherweise als einziges Mitglied unserer Familie – am sogenannten Tatton-Brown-Rahman-Syndrom leidet, einer pathogenen Variante im DNMT3A-Gen. Und zudem an einer zweiten pathogenen Veränderung des MAPK8IP3-Gens, für die es noch nicht mal einen Namen gibt.» Ein Bescheid, der sowohl für Lia als auch für ihre Mutter eine riesengrosse Genugtuung war. Denn, so Flückiger: «Endlich hatte ich es schwarz auf weiss, dass mich mein Gefühl all die Jahre nicht getäuscht hatte.» Heute ist Lia 15 Jahre alt und gut 1,80 Meter gross. Aufgrund ihrer verzögerten intellektuellen Entwicklung sowie der körperlichen Beschwerden ist sie zwar nach wie vor auf Unterstützung, Therapien und Betreuung angewiesen; die täglichen Fortschritte machen sie aber Stück für Stück unabhängiger. «Das nächste Ziel ist es, dass Lia selbstständig mit dem Tram in die Schule fahren und besser mit unvorhergesehenen Situationen umgehen kann», sagt ihre Mutter. «Wir sind auf jeden Fall überzeugt, dass sie ihren Weg machen und ein erfülltes Leben führen wird.»

\*alle Namen geändert

## Tatton-Brown-Rahman-Syndrom

Das Tatton-Brown-Rahman-Syndrom (TBRS) ist eine sehr seltene genetische Erkrankung, die durch eine pathogene Variante im DNMT3A-Gen verursacht wird. Menschen mit TBRS haben Überwucherungen – normalerweise eine hohe Statur, erhöhtes Gewicht und einen grossen Kopfumfang –, eine leichte bis schwere geistige Behinderung und subtile, aber charakteristische Gesichtszüge. Derzeit gibt es keine Heilung für TBRS. Die klinische Versorgung konzentriert sich auf die Behandlung der besonderen klinischen Befunde der Betroffenen. (mko)

[www.prorar.ch](http://www.prorar.ch)

Nachgefragt

gesund  
heit  
aargau

## «Das entgegengebrachte Vertrauen schätzen wir sehr»

Dr. med. Lisa Timpe arbeitet als Oberärztin in der Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie der Psychiatrischen Dienste Aargau (PDAG). Dort leitet sie gemeinsam mit ihrer Kollegin Corinna Buderer, Oberpsychologin, das neu etablierte Home Treatment.



Dr. med. Lisa Timpe Bild: zvg

### Frau Timpe, wie unterscheidet sich Ihre Arbeit im Home Treatment von der Arbeit als Ärztin im stationären oder ambulanten Bereich?

Der offensichtlichste Unterschied ist sicherlich mein Arbeitsort: Ich behandle die Kinder und Jugendlichen weder auf den Stationen in der Klinik noch in den Ambulatorien, sondern fahre zu den Patientinnen und Patienten und ihren Familien nach Hause. Dort finden Abklärungen, Therapien und Eltern- sowie Standortgespräche, z.B. mit Schulen, statt. So erhalte ich tiefe Einblicke in das persönliche Umfeld der Kinder und Jugendlichen.

### Arbeiten Sie eher allein oder im Team?

Im Home Treatment ermöglicht die Zusammenarbeit im Team, den Patienten eine differenzierte und umfassende Behandlung anzubieten. In das multiprofessionelle Team bringt sich jeder mit seinen beruflichen Qualifikationen und persönlichen Stärken ein. Wir sind Fachpersonen aus dem ärztlichen, psychologi-

schon, pädagogischen und pflegerischen Berufsfeld. Über die Zusammenarbeit im Team hinaus spielt auch die Vernetzung mit weiteren Institutionen und Bezugssystemen der Patienten, wie z.B. Schulen oder Kinderärztinnen und Kinderärzten, eine bedeutende Rolle.

### Was gefällt Ihnen besonders an Ihrem Job?

Die oben beschriebene Teamarbeit macht für mich einen zentralen Teil meiner Zufriedenheit im Job aus. Darüber hinaus empfinde ich es als grosses Privileg, dass die Kinder und Jugendlichen und ihre Familien uns solch private Einblicke gewähren. Dieses entgegengebrachte Vertrauen schätzen wir sehr. Des Weiteren erfordert die Arbeit im Home Treatment ein hohes Mass an Kreativität und die Bereitschaft, sich auf Neues einzulassen. Das fordert mich heraus und bereichert die Arbeit sehr.

## Ratgeber Gesundheit

Sie Fragen – Fachleute antworten. Richten Sie Ihre Fragen an: Ratgeber Gesundheit, Neumattstrasse 1, 5001 Aarau  
[aargaugesundheit@chmedia.ch](mailto:aargaugesundheit@chmedia.ch) [www.gesundheitaargau.ch](http://www.gesundheitaargau.ch)

Kantonsspital Aarau



Kantonsspital Baden



PDAG

Für Ihre psychische  
Gesundheit



Patientenstelle

«Ratgeber Gesundheit» ist ein von der Redaktion unabhängiges PR-Gefäss. Für den Inhalt sind die mit ihren Logos präsenten Gesundheitsdienstleister verantwortlich.

ANZEIGE

Kantonsspital Aarau



Kantonsspital Baden



PDAG

Für Ihre psychische  
Gesundheit



Patientenstelle

Partner Gesundheit Aargau – Ihre Gesundheitsspezialisten  
[gesundheitaargau.ch](http://gesundheitaargau.ch)

gesund  
heit  
aargau