

Seltene Krankheiten – gemeinsam sind wir stark

HABEN SIE GEWUSST...?

6000 bis 8000

seltene Krankheiten sind aktuell erfasst. Mehrere Zehntausend Personen sind betroffen. In **80%** der Fälle ist die Krankheit genetisch bedingt.



Seltene Krankheiten – Im Kampf gegen die Krankheit ihres Sohnes hat die Familie des fünfjährigen Zoltan bei anderen betroffenen Familien Halt und Zuspruch gefunden.

Lysiane Fellay (dt. Text Karin Gruber)

«Die Aussage unseres Arztes war niederschmetternd: Die Chance, im Lotto zu gewinnen, sei grösser, als ein Kind mit dieser Krankheit zu haben», erzählt Agi Mezösi, Zoltans Mutter. Der fünfjährige Junge leidet am Alfi-Syndrom, auch 9p-Syndrom genannt – eine sehr seltene Krankheit. Aufgrund seines niedrigen Muskeltonus war Zoltans Entwicklung verlangsamt. «Er hat erst sehr spät angefangen zu laufen und er musste alles lernen, sogar sitzen oder die Arme heben», erzählt seine Mutter. Inzwischen hat er grosse Fortschritte erzielt und geht wie seine Gleichaltrigen zur Schule. Er hat sich in Haute-Nendaz sehr gut integriert. «Wir haben die Eltern seiner Mitschüler über Zoltans Gesundheitszustand informiert. Um keine Vorurteile zu schüren, haben wir mit den Kindern aber nicht darüber gesprochen.» Agi Mezösi und ihr Mann François Pancharde sind froh darüber, dass die anderen Kinder nicht oder fast nicht gemerkt haben, dass Zoltan «anders» ist. «Sie finden ihn sogar netter als die anderen. Seine Mitschüler schätzen ihn und er wird zu jedem Kindergeburtstag eingeladen», erzählt die Mutter lächelnd. Und mit strahlenden Augen sprudelt Zoltan heraus, dass er morgen zur Geburtstagsparty einer Mitschülerin eingeladen sei. «Heute blicken wir optimistisch in die Zukunft und wir versuchen, mit Zoltan und seinem kleinen Bruder ein so normales Leben wie möglich zu führen», hält der Vater, François Pancharde, fest. Doch bis hierhin war es für die Familie ein langer Weg. Die Eltern mussten viele Opfer bringen, um sich um Zoltan zu kümmern.

Die Diagnose

Die jungen Eltern erfuhren schon recht früh, dass ihr Kind gesundheitliche Probleme haben könnte. Während eines Besuchs bei Agis Eltern in Ungarn stellte ein Kinderarzt eine Anomalie fest. «Zoltan war gerade mal drei Monate alt und hatte starken Husten. Ich habe mir Sorgen gemacht und einen Arzt aufgesucht. Dieser hat ihn untersucht und sich eigentlich gar nicht gross um den Husten gekümmert. Er sagte uns, dass Zoltan zu «schlaff» sei, was nicht normal sei. Er hat uns geraten, einen Neuropädiater aufzusuchen», erzählt sie. Sie und ihr Mann hatten Mühe, dem Arzt zu glauben. «Wir waren empört und dachten wirklich, dass er bloss ein Haar in der Suppe suchten würde», gibt François Pancharde zu. Danach begann ein langer Weg bis zur effektiven Diagnosestellung.

Die Ärzte in der Schweiz reagierten nicht so rasch, wie es sich das Paar erhofft hatte. Sie reisten also zwischen der Schweiz und Ungarn hin und her,



um Antworten zu finden. Ein in der Schweiz durchgeführter Gentest brachte schliesslich Klarheit. Es handelt sich um das Alfi-Syndrom. «Als wir die Diagnose erfuhren, fühlten wir uns wirklich von aller Welt verlassen.» Einige Zeit später las Zoltans Vater einen Artikel im «Nouveliste», in dem es um den Internationalen Tag der Seltene Krankheiten ging, der dieses Jahr am 28. Februar stattfand. François Pancharde ging zu diesem Treffen, mit der Absicht, die aktuelle Vizepräsidentin von Pro Raris, der Allianz seltener Krankheiten Schweiz, Christine de Kalbermatten, zu treffen. Die Sittenerin hatte mit ihrer Tochter, die an einer seltenen Krankheit leidet, in etwa das Gleiche durchgemacht. Der Verein setzt sich vor allem dafür ein, dass die Kranken angemessenen Zugang zu Pflege- und Gesundheitsleistungen bekommen. «Wir haben uns auf Anhieb verstanden. Christine hat mir Ratschläge und Informationen zu den Schritten gegeben, die wir unternehmen können, und zur Hilfe, auf die wir Anspruch haben», erzählt François Pancharde. «Wir konnten von ihrer Erfahrung und ihrem Netzwerk profitieren.»

Gegenseitige Unterstützung

Bei dieser Tagung konnte Zoltans Vater auch andere Familien treffen, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind. «Das hat uns sehr geholfen. Wir haben uns wirklich weniger allein gefühlt. Wir haben sogar drei Familien mit einem Kind getroffen, das das gleiche Syn-

drom wie unser Sohn hat. Eine dieser Familien wohnt sogar im Wallis», fährt er fort. Die Pro Raris organisiert im Wallis regelmässige Treffen, an denen sich die Familien austauschen können. «Ich wollte anderen Familien, die mit einer seltenen Krankheit konfrontiert sind,

auch von unserer Erfahrung berichten. Ich wünschte mir, wir hätten diese Kontakte schon früher gehabt», erklärt Zoltans Vater. Die Unterstützung der anderen Betroffenen und der Erfahrungsaustausch haben dem Paar sehr auf seinem Weg geholfen. Sie beschlossen

sogar, ein zweites Kind zu haben. Die Schwangerschaft war von Ängsten und Sorgen begleitet – doch alles Bangen war unberechtigt: Zoltans kleiner Bruder ist inzwischen 19 Monate alt – und erfreut sich bester Gesundheit.

WALLISER PILOTPROJEKT FÜR EINE BESSERE BETREUUNG DER FAMILIEN

«Häufig sagen sich die Eltern, dass sie es allein schaffen werden. Doch das laugt sie aus und oftmals verpassen sie auf diese Weise viele Gelegenheiten. Sie wissen nicht immer, welche Rechte sie haben, welche Unterstützung und Hilfen sie in Anspruch nehmen können», erklärt Christine de Kalbermatten, Vizepräsidentin des Vereins Pro Raris. Sie hat diesen Hürdenlauf für ihre Tochter selbst durchgestanden. Nachdem sie zahlreichen Etappen ohne jegliche Unterstützung durchlaufen hat, möchte sie ihre Erfahrung nun mit anderen betroffenen Familien teilen. Ihre Weiterbildung im Bereich Begleitung von Personen mit einer genetischen Krankheit und deren Familien hat sie dazu motiviert, zusammen mit Pro Raris im Wallis ein Pilotprojekt zu starten. Dieses Projekt wird demnächst lanciert werden und richtet sich an neu betroffene Familien. Um ihnen zu

helfen, will der Verein Pro Raris zuerst die Fachpersonen, die sich um die Patienten mit einer seltenen Krankheit und deren Familien kümmern, sensibilisieren und sie darüber informieren, dass es im Wallis ein solches Pilotprojekt gibt und welche Ressourcen Betroffenen zur Verfügung stehen. In diesem Sinne werden Weiterbildungen organisiert werden. Das Ziel besteht auch darin, den Akzent auf die Betreuung in den verschiedenen Bereichen, einschliesslich des Sozialbereichs, zu setzen. Es geht darum, die richtigen Informationen zu geben und die Familien an die richtige Stelle weiterzuleiten. «So ein Fall kann eine echte Knacknuss sein. Nicht alle Betroffenen wissen, auf was sie Anspruch erheben können. Viele Familien denken zum Beispiel nicht daran, die Invalidenversicherung anzugehen, oder das kommt ihnen zu spät in den Sinn.

Das kann ihnen das Leben unnötig schwer machen.» Der Verein wird den betroffenen Familien auch dabei helfen, die verschiedenen Fachpersonen, die mit dem Patienten arbeiten, zu vernetzen. «Mit dem Einverständnis der Familie werden wir die Kommunikation zwischen den involvierten Akteuren vereinfachen (Gesundheit, paramedizinischer Bereich, Schule...)» Christine de Kalbermatten präzisiert, dass der Verein nicht an die Stelle der Fachpersonen treten oder diese ersetzen wird, sondern dass er dabei helfen wird, den Informationsfluss zu verbessern, damit der Patient besser und einfacher betreut werden kann. Die grosse Stärke des Pilotprojekts besteht darin, sich auf persönliche Erfahrungen im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten stützen zu können. Hinzu kommen die Fachkompetenzen der Personen, die dieses Projekt gestartet haben.

NÜTZLICHE ADRESSEN

Der Verein Pro Raris, Allianz Seltene Krankheiten – Schweiz, unterstützt betroffene Familien:
www.prorarais.ch | projetfac@prorarais.ch

Walliser Pilotprojekt: www.prorarais-vs.ch

PARTNER

ADDITION | VALAIS
SUCHT | WALLIS
www.sucht-wallis.ch

Gesundheitsförderung
Wallis
www.gesundheitsförderungwallis.ch

CANTON DU VALAIS
KANTON WALLIS
www.vs.ch/gesundheit

Departement für Gesundheit, Soziales und Kultur
Dienststelle für Gesundheitswesen