

**SITUATION, ERWARTUNGEN UND BEDÜRFNISSE
VON ELTERN EINES KINDES MIT EINER SELTENEN
GENETISCHEN KRANKHEIT IM WALLIS (SCHWEIZ)**

Braucht es eine neue Art der Begleitung?

Christine de Kalbermatten (geborene Repond)

DIPLOMARBEIT

**„BEGLEITUNG VON PERSONEN MIT EINER
GENETISCHEN KRANKHEIT UND DEREN FAMILIEN“**

UNIVERSITÄT PIERRE ET MARIE CURIE – PARIS VI
Medizinische Fakultät Pitié-Salpêtrière
Studienleiter: Professor David COHEN

Akademisches Jahr 2012-2013

Betreuer der Diplomarbeit:
Martine FRISCHMANN
Dr. Armand BOTTANI

INHALTSVERZEICHNIS

1	<u>EINFÜHRUNG</u>	4
1.1	PERSÖNLICHER HINTERGRUND	4
1.2	ALLGEMEINE SITUATION	5
1.2.1	IM AUSLAND	5
1.2.2	IN DER SCHWEIZ	6
2	<u>METHODOLOGIE</u>	7
2.1	ALLGEMEINES ZIEL	7
2.2	SPEZIFISCHE ZIELE	7
2.3	AUSWAHL UND AUSWAHLVERFAHREN	7
2.4	FRAGEBOGEN	7
2.5	KONTAKTNAHME, VORSTELLUNG DES PROJEKTS UND EINWILLIGUNG	7
2.6	GESPRÄCHE UND ERFASSUNG DER DATEN	8
2.7	DATENANALYSE	8
3	<u>ERGEBNISSE</u>	8
3.1	GESPRÄCHE	8
3.2	FAMILIÄRE MERKMALE	9
3.3	DIAGNOSE	9
3.3.1	ANZAHL FÄLLE	9
3.3.2	KLINISCHE KRANKHEITSZEICHEN	10
3.3.3	EVALUATION DES ENTWICKLUNGSSTADIUMS UND DIE FOLGEN	10
3.3.4	REAKTION DER ELTERN AUF DIE TESTERGEBNISSE	11
3.3.5	UMSTÄNDE ZUM ZEITPUNKT DER DIAGNOSE	11
3.3.5.1	BEI DER GEBURT GESTELLTE DIAGNOSE	12
3.3.5.2	SPÄTER GESTELLTE DIAGNOSE	12
3.3.5.3	VERMUTETE DIAGNOSE	13
3.3.5.4	FEHLEN EINER DIAGNOSE	13
3.3.6	BEKANNTGABE	14
3.3.7	ERHALTENE INFORMATIONEN	14
3.3.8	BETREUUNG	16
3.3.9	EMPFINDUNGEN BEI DER BEKANNTGABE	16
3.4	PSYCHOLOGISCHE BEGLEITUNG	19
3.4.1	PRÄSENZ EINES PSYCHOLOGEN, WEITERE PSYCHOLOGISCHE UNTERSTÜTZUNG	19
3.4.2	UNTERSTÜTZUNG DER GESCHWISTER	20
3.4.3	FAMILIEN- UND PAARTHAPIE	20
3.4.4	UMGESETZTE ODER VORGESEHENE MASSNAHMEN	21
3.5	ADMINISTRATION UND RECHTSFRAGEN	22
3.5.1	SOZIALHILFE UND WEITERE HILFELEISTUNGEN	22
3.5.2	KONTAKTE MIT ADMINISTRATIVEN DIENSTEN	24
3.5.3	ADMINISTRATIVE UND JURISTISCHE UNTERSTÜTZUNG	25
3.5.4	FINANZIERUNG	26

3.6	BEWÄLTIGUNG DER KRANKHEIT IM ALLTAG, FAMILIÄRE FOLGEN	27
3.6.1	ARBEITSBEDINGUNGEN DER ELTERN	27
3.6.2	BEAUFSICHTIGUNG DES KRANKEN KINDES	27
3.6.3	SITUATIONSBEDINGTE ANPASSUNGEN	28
3.6.4	ZEITAUFWAND FÜR DIE PFLEGE DES KINDES PRO FAMILIE	28
3.6.5	MEDIZINISCHE UND PARAMEDIZINISCHE BETREUUNG	29
3.6.5.1	MEDIZINISCHE BETREUUNG	29
3.6.5.1.1	REFERENZZENTRUM UND BEHANDLUNG	29
3.6.5.1.2	KONSULTIERTE SPEZIALISTEN	29
3.6.5.2	PARAMEDIZINISCHE BETREUUNG	30
3.6.5.2.1	LAUFENDE VERSORGUNG	30
3.6.5.2.2	LETZTE EVALUATIONEN	30
3.6.5.2.3	NUTZEN DER EVALUATIONEN UND ERWARTUNGEN DER ELTERN	31
3.7	PSYCHOSOZIALE ASPEKTE: VORSCHULE, SCHULE, SOZIALLEBEN	32
3.7.1	VORSCHULE	32
3.7.1.1	HEILPÄDAGOGISCHE FRÜHERZIEHUNG	32
3.7.2	SCHULE	32
3.7.2.1	SCHULPFLICHTIGES ABER NICHT EINGESCHULTES KIND	32
3.7.2.2	WO WIRD DAS KIND UNTERRICHTET?	32
3.7.2.3	SCHULISCHE LAUFBAHN	32
3.7.3	SOZIALLEBEN	34
3.7.3.1	SPORT UND FREIZEITBESCHÄFTIGUNG	34
3.7.3.2	FOLGEN FÜR DAS SOZIALLEBEN	35
3.7.3.3	DISKRIMINIERUNG, ABLEHNUNG	37
3.8	KONTAKTE MIT PATIENTENORGANISATIONEN UND BETROFFENEN FAMILIEN	37
3.9	GLOBALE ZUFRIEDENHEIT	39
3.10	BRAUCHT ES EINE NEUE ART DER BEGLEITUNG?	41
3.10.1	GLOBALE KOORDINATION DER VERSORGUNG	41
3.10.2	BEGLEITUNG ALS HILFE BEI DER KOORDINATIONSARBEIT	41
3.10.3	IM GESPRÄCH MIT DEN ELTERN VERTIEFTE THEMEN	42
4	<u>DISKUSSION</u>	45
4.1	VORBEMERKUNGEN	45
4.2	SYNTHESE	46
4.3	KOMMENTAR	47
5	<u>FAZIT UND AUSSICHTEN</u>	56
6	<u>BIBLIOGRAPHIE</u>	57
7	<u>ZUSAMMENFASSUNG/ABSTRACT</u>	59
8	<u>VERDANKUNGEN</u>	61
9	<u>ANHANG</u>	61

1 EINFÜHRUNG

1.1 Persönlicher Hintergrund

Die Geburt unserer Tochter Julie im Jahr 1999 mit einer extrem seltenen chromosomalen Fehlbildung, Tetrasomie X (Syndrom 48, XXXX), konfrontierte uns in den letzten 14 Jahren mit einer Reihe von Schwierigkeiten, die für seltene Krankheiten (SK) typisch sind (Kole und Faurisson, 2009): ein **diagnostischer Irrweg** (es dauerte zwei Jahre bis zur Diagnose, eine genetische Abklärung erfolgte erst auf unsere Anregung), **eine nicht nach den Regeln der Kunst erfolgte Bekanntgabe** (drei schonungslose Worte, „schwere geistige Behinderung“, die ich zwischen den Terminen beim Kinderarzt und Genetiker im Internet fand), **Schwierigkeiten, bei der Ärzteschaft Gehör zu finden** (zumindest am Anfang), **fehlende Informationen** (niemand kannte die Krankheit), **keine Forschung und Behandlungsmöglichkeiten** (keine ärztliche Übereinstimmung), **juristische und administrative Unsicherheit** (ungewisse Vergütung durch die Sozialversicherungen, zufällige Entdeckung bestehender Leistungen, zahlreiche Rekurse gegen die Entscheide der Invalidenversicherung (IV), **psychosoziale Isolierung** (Schwierigkeiten bei der Integration in der Schule, Freizeit und beim Knüpfen sozialer Kontakte usw.). Einige Jahre nach der Diagnosestellung erkannte ich aufgrund informeller Kontakte zu anderen betroffenen Eltern, dass wir nicht die einzigen waren, die auf solche Schwierigkeiten stossen. Ich begann, die Geschehnisse in der Schweiz und im Ausland genauer zu verfolgen. Dabei entdeckte ich, dass andere bereits klar formuliert hatten, was ich dachte und empfand (Beuscart, 2006; AFM, 2006; Azéma und Martinez, 2009). Diese Erkenntnis war für mich ein eigentlicher Elektroschock. Ich setzte mich bereits intensiv für die Integration von Kindern mit besonderen Bedürfnissen in der Regelschule ein. ProRaris¹ kennenzulernen,

¹ Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz, Gründung im Juni 2010

bedeutete eine entscheidende Wende in meinem Engagement. Ich entschloss mich deshalb, meine Diplomarbeit der Situation betroffener Familien in meiner Region zu widmen. Diese erste Studie umfasst nur eine geringe Zahl befragter Personen.

1.2 Allgemeine Situation

1.2.1 Im Ausland

Verschiedene europäische Studien (McGarvey und Hart, 2008; Kole und Faurisson, 2009; Rare Disease UK, 2010; Gouvernement du Grand-Duché de Luxembourg, 2011; Voigtländer et al., 2012) haben die Situation von Patienten mit SK untersucht, die zu 80% genetische Ursachen haben. Ziel war in erster Linie, dazu beizutragen, Richtlinien für die Versorgung von Menschen mit SK festzulegen, den rechtsgleichen und adäquaten Zugang zu Diagnose und Therapie betroffener Patienten zu sichern bzw. Empfehlungen zuhanden der Behörden abzugeben. Trotz ausgeprägter Unterschiede bei den Gesundheits-, Erziehungs- und Sozialversicherungssystemen, welche Vergleiche erschweren, stimmen die Ergebnisse weitgehend überein: diagnostische Irrwege (mit einem entsprechenden Vertrauensverlust in die Ärzteschaft, Geburt weiterer kranker Kinder, unangemessene Versorgung), Fehldiagnosen, inadäquate Bekanntgabe der Diagnose, schwieriger Zugang zu Therapien, Sozialdiensten und geeigneter Hilfe, mangelnde Information, ungerechtfertigte Diagnose psychologischer Störungen bei den Patienten und/oder ihren Angehörigen, sozioökonomische und berufliche Probleme, Diskriminierung, Schwierigkeiten bei der Integration und der Beschulung, fehlende Koordination der Behandlung, zu wenig Forschung, mangelnde Unterstützung. Diese Studien zeigen auch die wichtige Rolle, welche die Patientenorganisationen bei der Diagnose, Information und Unterstützung spielen.

Die in Frankreich vom CREAL Languedoc-Roussillon (Azéma und Martinez, 2009) durchgeführte Studie über die Bedürfnisse und Erwartungen von Patienten mit SK bestätigt diese Ergebnisse.

Selbst in weiter Ferne, beispielsweise in Taiwan (Weng et al., 2012) oder in Australien (Anderson et al., 2013), ist die Lage ähnlich.

1.2.2 In der Schweiz

Gemäss R. Lazor und L. d'Amato Sizonenko (2011) „... weist die Schweiz in diesem Bereich (der SK) einen Rückstand von mehreren Jahren auf.“ Der *Report on the state of the art of rare disease activities in Europe* (EUCERD, 2013) zeigt auf, dass es noch viel zu tun gibt. Beide Dokumente unterstreichen die von Frankreich gespielte Vorreiterrolle, insbesondere in Bezug auf nationale Pläne für SK (für die Schweiz ist ein solcher Plan für 2014² vorgesehen).

Über die medizinische und psychosoziale Begleitung von Patienten mit SK in der Schweiz gibt es kaum Daten. Ein Artikel von ProRaris (de Kalbermatten, 2013) beschäftigte sich mit ihrer Lage. Man schätzt ihre Zahl auf rund 500'000. Daraus lässt sich für das Wallis eine Zahl von 20'000-25'000 ableiten (16'000-20'000 davon dürften eine genetische Ursache haben).

Einige nicht speziell auf SK ausgerichtete Studien untersuchten die unterstützenden Ressourcen, die den Bezugspersonen von behinderten Menschen in der Romandie (Piérart et al., 2012) und im französischsprachigen Wallis offen stehen (Perroud, 2008). Sie machen deutlich, „dass zwischen den Bedürfnissen der Familien und den soziopolitischen und institutionellen Antworten zu ihrer Befriedigung Diskrepanzen bestehen“ (Piérart et al., 2012). Besonders gross sind die Lücken bei der Ablösung (Entlastung und kurzfristige Beaufsichtigung), der Information und der Ausbildung (schulische Integration).

² Versprechen von Pascal Strupler, Direktor des Bundesamtes für Gesundheit (BAG), anlässlich des dritten, von ProRaris am 23. Februar 2013 in Zürich organisierten Internationalen Tages für SK.

Die Aufgabenteilung zwischen Bund und Kantonen (namentlich hinsichtlich Gesundheit und Erziehung) und die vier Landessprachen führen zu einer ganz spezifisch schweizerischen Konstellation (Kole & Faurisson, 2009). Die Komplexität des sozialen Sicherheitssystems in der Schweiz „widerspiegelt sich auch in den sozialpolitischen Strategien für Behinderte“ (Piérart et al., 2012).

2 METHODOLOGIE

2.1 Allgemeines Ziel

Darstellung der Situation von rund zehn Familien im Wallis, die von einer nachgewiesenen oder vermuteten seltenen genetischen Krankheit betroffen sind.

2.2 Spezifische Ziele

- Bestandsaufnahme in einem globalen Umfeld: medizinische, paramedizinische, psychologische, administrative/juristische und soziale Bereiche (Erziehung und Freizeit)
- Definition der Bedürfnisse und Erwartungen der betroffenen Familien

2.3 Auswahl und Auswahlverfahren

Elf Familien wurden mit einer opportunistischen Auswahl bestimmt. 9/11 Familien waren mir persönlich bekannt, 2/11 fand ich durch *snowball sampling*.

2.4 Fragebogen

Im Hinblick auf diese deskriptive Untersuchung wurde ein halbstrukturierter Fragebogen³, der offene und geschlossene Fragen enthielt, anhand der dieser Arbeit zugrundeliegenden Problematik und der in den erwähnten Studien verwendeten Fragebogen erstellt.

2.5 Kontaktnahme, Vorstellung des Projekts und Einwilligung

Den Familien wurde das Projekt in einem Brief⁴ erklärt, den sie kurz vor oder nach

³ Vgl. Anhang 1

⁴ Vgl. Anhang 2

einem ersten Telefongespräch oder Treffen erhielten. Keine der kontaktierten Familien lehnte die Teilnahme am Projekt ab. Mehrere Familien willigten ein, bevor sie die umfassenden Informationen erhalten hatten. Einige nahmen spontan Kontakt auf, um ein Treffen zu vereinbaren. Alle Teilnehmenden haben ein Formular zur freiwilligen Einwilligung nach erfolgter Aufklärung⁵ unterschrieben, das die Anonymität der Ergebnisse gewährleistete.

2.6 Gespräche und Erfassung der Daten

Die Leitfadeninterviews fanden am Wohnort der Familien (8/11) oder an meinem Wohnort (3/11) statt. Ausschlaggebend waren entweder die Umgebung, die sich für eine Tonaufnahme eignete, oder der Wunsch der Eltern. Sie bezogen sich auf eine Reihe von Themengruppen im erwähnten Fragebogen. Falls die Eltern dies wünschten, konnten sie auch andere Themen ansprechen. Die Gespräche wurden mit dem Vater oder der Mutter geführt. Den Ausschlag gaben die Verfügbarkeit oder die Dossierkenntnis bzw. wer die Obhut am Tag des Treffens innehatte (bei geschiedenen oder getrennten Eltern).

2.7 Datenanalyse

Die Datenanalyse umfasst ein quantitatives Segment. Die Präzision der statistischen Erhebungen ist aufgrund der tiefen Zahl der befragten Familien begrenzt. Der qualitative Teil beschreibt die Empfindungen und Erfahrungen der Familien hinsichtlich der im Fragebogen vorgegebenen Themen und auch jener, die im Gespräch angeschnitten wurden.

3 ERGEBNISSE

3.1 Gespräche

Die Gespräche – meist mit den Müttern (9/11) - fanden zwischen dem 19. März und 2. Mai 2013 statt. Sie dauerten jeweils rund drei Stunden.

⁵ Vgl. Anhang 3

3.2 Familiäre Merkmale

Alle Familien leben im französischsprachigen Teil des Kantons Wallis.

Die 8 Jungen und 3 Mädchen sind zwischen 3,5 und 12 Jahren alt (Medianwert 8 Jahre).

Die Väter sind zwischen 30- und 58-jährig (Medianwert 43), die Mütter zwischen 30 und 52 (Medianwert 38,5). 10/11 Kindern haben 1 bis 3 Geschwister, die zwischen einigen Tagen und 17 Jahren alt sind (Medianwert 11,5). 4/11 Kindern haben ein jüngeres Geschwister. Das elfte ist ein Einzelkind.

Alle Kinder leben mit ihrer Familie. 2/11 Elternpaaren leben getrennt, ein Paar teilt sich das Sorgerecht der Kinder, beim anderen Paar leben die Kinder weitgehend bei der Mutter. 2/11 Kindern verbringen 1 bis 2 Nächte pro Woche in der Einrichtung, in der sie sich tagsüber aufhalten. Ein drittes Kind durchläuft gerade eine Probezeit, um eine Nacht pro Woche in seiner Einrichtung zu übernachten.

3.3 Diagnose

3.3.1 Anzahl Fälle

Tabelle 1 – Diagnosen (Total 11 Fälle)

Bestätigte Diagnosen	8 Fälle	Noonan-Syndrom Deletion 9p (2 Fälle) Deletion 22q13 Cornelia-de-Lange-Syndrom (CdLS) Osteogenesis imperfecta (Typ III) Trilaterales Retinoblastom Deletion 7 Duplikation 20
Vermutete Diagnosen	2 Fälle	Sotos-Syndrom Doose-Syndrom
Unbekannte Diagnose	1 Fall	Befunde stehen noch aus

Nach Bestätigung der Diagnose durch einen Gentest (8/11) wurde dieselbe Anomalie auch bei zwei der Väter nachgewiesen. Ein Bruder und die Mutter eines der Väter sind ebenfalls Träger. In der Familie des anderen Vaters ist ein medizinisches Monitoring angelaufen.

3.3.2 Klinische Krankheitszeichen

Tabelle 2 – Probleme, die eine weitreichende (para)medizinische Betreuung erforderlich machen oder machten (mehrere Antworten möglich)

Motorische Symptome wie: verspätetes Gehen (9/11), Hypotonie (8/11), Gleichgewichts- und Koordinationsstörungen	11/11
Sprachstörungen	10/11
Entwicklungsverzögerung	9/11
Sehstörungen	8/11
Verhaltensstörungen wie: Verhalten infolge von Frustrationen, mangelndes Selbstvertrauen, oppositionelles Verhalten, stereotype Bewegungen	8/11
Funktionelle Störungen wie: HNO, Magen-Darm (inkl. Verstopfung), Herz, neurologische-, renale-, Atem-, hormonale Störungen, fehlende Harn- und Stuhlkontrolle	8/11
Hörstörungen	3/11
Gedeihstörung	3/11

3.3.3 Evaluation des Entwicklungsstadiums und die Folgen

9/11 Kindern haben unterschiedlich ausgeprägte mentale Entwicklungsstörungen. 9/11⁶ Kindern wurden abgeklärt, bei 5/9 Kindern anhand eines Brigance⁷-Tests, den die Pädagoginnen der HFE⁸ regelmässig verwenden. Im Allgemeinen erfuhren die Eltern die Testergebnisse im Rahmen eines Gesprächs und erhielten danach oft einen schriftlichen Bericht oder Brief. Nach der Information der verschiedenen Akteure dienten sie als Grundlage für eine adäquate Versorgung oder eine Anpassung der Betreuung (6/9), wobei die Wartezeit gelegentlich als viel zu lang beschrieben wurde. In gewissen Fällen hatten sie keinerlei Folgen (2/9) oder wirkten

⁶ Ist der Nenner ungleich 11, bedeutet dies, dass die Eltern nicht antworten konnten oder wollten oder dass sie die Frage nicht betrifft. Dieses Vorgehen gilt für die gesamte Diplomarbeit.

⁷ Brigance A. H., Bilan des acquis - Inventaire du développement de l'enfant entre 0 et 7 ans, 3^{ème} édition revue et validée (1997). Diese standardisierte Abklärung enthält verschiedene untergeordnete Skalen: motorische und verhaltensspezifische Fähigkeiten, Fein- und Globalmotorik, Autonomie, Sprache, allgemeine Kenntnisse und konzeptuelles Verständnis, sozio-affektive Entwicklung, Lesen bzw. Vorstufen, Schreiben, Rechnen.

⁸ HFE = Die Heilpädagogische Früherziehung bietet dem Kind, welches aufgrund eines allgemeinen Entwicklungsrückstands, einer geistigen, körperlichen oder sensorischen Störung, einer Verhaltens- und Kommunikationsstörung oder einer schweren Störung der Gesundheit in der Entwicklung gefährdet, gestört oder behindert ist, ab Geburt bis zum 7. Altersjahr pädagogisch-therapeutische Leistungen zuhause an.

sich auf die von der IV⁹ aufgrund ihrer Abklärung gewährten Leistungen aus.

3.3.4 Reaktion der Eltern auf die Testergebnisse

Die Reaktion der Eltern auf die Testergebnisse war sehr unterschiedlich. Den Satz der HFE-Pädagogin „Ihr Kind wird nie sein wie die anderen“ empfand Frau C.¹⁰ wie eine Ohrfeige. Eine andere Mutter erklärt, dass die einfühlsam übermittelte Nachricht nicht schwer zu ertragen war. Andere Eltern ahnten, was auf sie zukam, ohne sich dies eingestehen zu wollen. Die Unterstützung durch die ankündigende Person (oft eine HFE-Pädagogin) erwies sich also als entscheidend. Die Eltern tun sich schwer, ihr Kind in eine geschätzte Alterskategorie einzuordnen, da dies von den einzelnen Bereichen abhängt (Sprache, physische oder psychische Entwicklung usw.).

3.3.5 Umstände zum Zeitpunkt der Diagnose

Während der Schwangerschaft: Bei einem der Kinder wurde eine Anomalie der Harnwege festgestellt. Die Mutter ging davon aus, dass dies nicht gravierend sei, und ängstigte sich nicht. Eine andere Mutter hatte im 1. Quartal eine Toxoplasmose.

Bei der Geburt: Das Ausmass der Probleme beunruhigte das medizinische Fachpersonal und die Eltern sofort (4/11).

Später: Bei 4/11 Eltern kamen Befürchtungen auf, als ihr Kind zwischen 3 Monaten und 4 Jahren alt war. In den übrigen Fällen (3/11) wies eine aussenstehende Person (Freundin, Lehrerin, ein während den Ferien aufgesuchter Kinderarzt) auf das Problem hin. Sechs der sieben Familien konsultierten daraufhin einen Arzt oder gingen ins Spital. Eine Mutter wandte sich an die Leiterin des SMSPP¹¹, da ihr Kind bereits eingeschult war.

⁹ Diese Abklärung dient der Festlegung der Leistungsansprüche der Versicherten.

¹⁰ Um die Anonymität der Familien zu gewährleisten, wurde der erste Buchstabe des Familiennamens in der Reihenfolge der geführten Gespräche mit den Buchstaben des Alphabets ersetzt.

¹¹ SMSPP = service médical scolaire et psychopédagogique in Sitten (schulmedizinischer und psychopädagogischer Dienst); im übrigen französischsprachigen Wallis ist das Zentrum für Entwicklung und Therapie des Kindes und Jugendlichen (ZET) für die Leistungen zuständig. Je nachdem werden auch private Therapeuten beigezogen.

Verschiedene Anzeichen beunruhigten die Eltern und/oder Fachkräfte:

Tabelle 3 – Gründe für die Beunruhigung (mehrere Antworten möglich)

Hypotonie	6/11
Kein Blickkontakt	3/11
Verzögerung beim Gehen	3/11
Spracherwerbsstörung	3/11

Zu den weniger oft erwähnten Gründen gehören: fehlendes Greifen, Nystagmus, Anomalie des Schädelumfangs, epileptische Anfälle, Nierenprobleme, „Teilnahmslosigkeit“, unerklärliches Unwohlsein, intensive Schmerzen wegen Brüchen, Sehverlust, Gaumenspalte, anormale Behaarung, morphologische Auffälligkeiten, Hypotonie, stereotype Bewegungen, Vergleich mit Gleichaltrigen usw.

3.3.5.1 Bei der Geburt gestellte Diagnose

Bei 2/10¹² Kindern wurde die Diagnose bei der Geburt gestellt. Eine erwies sich 1,5 Jahre später als falsch (CHARGE- anstatt Cornelia-de-Lange-Syndrom). Gemäss der Mutter „tappten die Ärzte im Dunkeln und kamen nicht wirklich klar“.

Der Geburtshelfer hatte im zweiten Fall während der Schwangerschaft nichts festgestellt. Die Planung eines Kaiserschnitts hätte die Knochenbrüche während der natürlichen Geburt verhindern können. Der Fehler wurde erst nach einem 5-jährigen Verfahren offiziell anerkannt.

3.3.5.2 Später gestellte Diagnose

Bei den anderen Kindern (8/10) wurde die Diagnose im Alter von 9 Monaten bis 3,5 Jahren gestellt. Alle Eltern konsultierten mehrere Ärzte (zwischen 2 und 9).

Die Erklärungen fielen sehr unterschiedlich aus. Gemäss einigen Ärzten war alles in Ordnung und würde sich von selbst normalisieren, kein Grund zur Sorge (4/11). Die Eltern waren manchmal beruhigt, weil sie genau das hören wollten (2/11). Ein

¹² Hinweis: Bei einem Kind steht die Diagnose noch immer aus.

weiterer Arzt verschrieb eine Physiotherapie¹³. Andere begannen nachzuforschen, wiesen auf verschiedene Möglichkeiten oder die eigentliche Diagnose hin, die sich dann bestätigte. Die Konsultation eines Genetikers wurde erst später vorgeschlagen oder von den Eltern verlangt (1/11).

5/11 Eltern beurteilten die Versorgung im Spital zunächst als „suboptimal“, „eine negative Ausdrucksweise mit Worten, die man nicht versteht“ oder als potenziell gefährliche medizinische Passivität. 4 Familien unterstrichen die vorhandene Fachkompetenz, auf die sie oft in einem zweiten Spital stiessen.

Die Phase der Unsicherheit empfanden die Eltern als sehr schwer. „Die ganze Welt spürte, dass mit diesem Baby etwas nicht stimmte... mit Ausnahme seines Vaters und der Kinderärztin.“ Aber „die Stille rundum war schwer zu ertragen.“ Frau I., die ihr Kind ruhig und liebevoll als „einen Blumentopf“ beschrieb, glaubte damals den Verstand zu verlieren. Sie zweifelte an ihrer eigenen Wahrnehmung und beobachtete ständig den Blick der anderen. „Haben sie gesehen, dass etwas nicht stimmt?“ Die Kinderärztin reagierte nach 3 Jahren, als die Mutter sagte, dass „ihr Kind nichts verstehe“, ohne ihre Beunruhigung je wahrgenommen zu haben. Es war schliesslich Frau I., die eine genetische Abklärung verlangte.

3.3.5.3 Vermutete Diagnose

Frau C., die „es nicht mag, dass man die Kinder auf ihre Krankheit reduziert“, stört die diagnostische Unsicherheit überhaupt nicht. Sie mag weder Katalogisierungen noch Etiketten.

3.3.5.4 Fehlen einer Diagnose

Familie B. wartet seit einem Jahr auf das Ergebnis von Genanalysen, die Mutter macht sich seit drei Jahren Sorgen. Frau B., die um jeden Preis auf einer Diagnose bestand, hatte den Eindruck, dass das medizinische Fachpersonal sie für verrückt hielt. Da ihr Mann nichts wahrhaben wollte, kam es innerhalb des Paares zu

¹³ Physiotherapie = Kranken-/Heilgymnastik

Spannungen. Nachdem niemand auf sie hören - und sie ihre Ehe nicht aufs Spiel setzen wollte, gab sie schliesslich auf. Langsam aber sicher begann ihr Mann, die Möglichkeit eines Problems zu akzeptieren, und begleitet sie jetzt – wenn auch widerwillig – zu den Besprechungen über ihr Kind.

3.3.6 Bekanntgabe

Bei der Bekanntgabe waren in der Regel beide Eltern anwesend (8/10).

In 8/10 Fällen gab ein Arzt die Diagnose bekannt, in 1/10 ein Assistenzarzt. Bei einer Familie verlief die Bekanntgabe sehr speziell: Eine sehr nahe, im Ausland wohnhafte Freundin, die sich seit langem Sorgen machte, betrieb ihre eigenen Nachforschungen und übermittelte der Familie ihre Schlussfolgerung per E-Mail. Der Genetiker bestätigte die Diagnose in der Folge.

Die Bekanntgabe erfolgte im Rahmen eines Gesprächs (6/10), telefonisch vor einem Gespräch (2/10), „nicht gerade im Gang, aber fast“ (1/10) und per E-Mail (1/10). Die beiden Familien, die einen Teil der Nachricht telefonisch erhielten, befürchteten bis zum Gespräch das Schlimmste.

3.3.7 Erhaltene Informationen

6/10 Familien finden, dass die mit der Bekanntgabe der Diagnose betraute Person sich genug Zeit nahm.

Die übermittelte medizinische Erklärung war für 8/10 Familien ausreichend, für 1/10 verwirrend und für 1/10 zu detailliert.

Frau B., die noch keine Diagnose hat, findet, dass sie über zu wenige Informationen verfügt. Sie hat die erhaltenen Erklärungen verstanden, vermutet aber, dass man ihr etwas verschweigt: Als Frau B. bei der Kinderärztin (Gattin des Geburtshelfers) nachfragte, wirkte diese verlegen.

8/10 Familien glauben, dass die ankündigende Person die Krankheit kennt. Wo dies nicht der Fall war, gab sie dies auch zu (2/11). In einem Fall dauerte es 1,5 Jahre, bis eine Fehldiagnose richtiggestellt wurde.

Verschiedene Fachpersonen gaben den Familien Informationen, die über den medizinischen Bereich hinausgingen:

Tabelle 4 – Weitere Informationen an die Familien (mehrere Antworten möglich)⁶

Bereich	Informierende Person	Häufigkeit
Psychologie	Krankenpflegerinnen der Kinderpsychiatrie (Kolleginnen)	1/6
	Leiter des SMSPP (schulmedizinischer und psychopädagogischer Dienst)	1/6
Administration/ Rechtsfragen	Arzt	4/7
	Sozialhelferin	2/7
Soziale Fragen	Sozialhelferin	2/6
	Lehrerin	1/6
	HFE-Pädagogin	1/6
Praktische Fragen	Krankenpflegerin	1/6
Andere Kategorie	Leiter des SMSPP (schulmedizinischer und psychopädagogischer Dienst)	1/6

Frau D. beurteilt die erhaltenen Informationen aus psychologischer Sicht als „unter jeder Kritik“. Um sich selbst zu schützen, stellten die Ärzte eine sehr düstere Prognose, obwohl sie sich überhaupt nicht sicher waren.

Frau F. und Frau G. konnten oder wollten sich nicht an alles erinnern. Frau F. wollte nicht „absolut schwarzsehen“. Sie schaute lieber nach vorn und war sich der Schwierigkeiten ihres Mannes bewusst, der Träger derselben Anomalie wie die ihres Kindes war. Frau G. hörte, was der Arzt sagte, verweigerte sich aber der Realität. Sie habe sich der Diagnose nicht stellen können, es „war zu viel aufs Mal“.

Der Arzt bot Frau I. an, die Verbindung mit anderen betroffenen Familien herzustellen.

Frau K. erhielt zu viele Informationen und wurde von Gefühlen übermannt.

Fast alle Eltern suchten später über verschiedene Informationskanäle selbst nach Ergänzungen:

Tabelle 5 – Von den Familien genutzte Informationsquellen (mehrere Antworten möglich)

Internet inkl. Orphanet	7/11
Patientenorganisationen, unter anderem Unique, K LW ¹⁴	5/11
Betroffene Familien	4/11
Ärzte	4/11
Broschüren/Bücher/Zeitschriften	3/11
Forum	2/11
Spital	1/11
Apothekerinnen (Kolleginnen)	1/11

7/11 Familien, die sich Zusatzinformationen beschafft hatten, halten ihren Informationsstand heute für ausreichend, zwei beurteilen ihn als ungenügend und eine als mittelmässig. Eine Familie hat keinerlei Verlangen nach Zusatzinformationen. Frau H. wollte keine Internet-Suche starten, weil sie sich vor schwer erträglichen Bildern und Artikeln fürchtete. Sie hatte Angst, sich der Krankheit zu stellen.

3.3.8 Betreuung

7/11 Familien haben eine Bezugsperson (Arzt, HFE-Pädagogin, Lehrer), der sie ihre Fragen stellen können. Nach Bekanntgabe der Diagnose wurde 6/11 Familien ein zweiter Arzttermin angeboten, weitgehend um die Eltern genetisch abzuklären. Für 2/11 Familien wurde umgehend eine regelmässige Betreuung angeordnet, 3/11 Familien erhielten keinen Folgetermin.

3.3.9 Empfindungen bei der Bekanntgabe

Emotionale Intelligenz der ankündigenden Person: Frau H.: „Er war phantastisch.“

5/11 Familien unterstreichen das Feingefühl, die Menschlichkeit und das Einfühlungsvermögen der Person, welche die Diagnose bekanntgab. „Er hob die positiven Aspekte hervor, sagte, dass eine Besserung eintreten würde und dass dem Potenzial unseres Kindes keine Grenzen gesetzt seien“ oder auch „er hatte Tränen in

¹⁴ K LW = Krebsliga Wallis

den Augen“.

Erleichterung: Frau F.: „Ich verstand besser, wieso mir nicht alles klar war.“

Die Diagnose erleichterte 4/11 Familien, weil sie eine Erklärung für ihre Erfahrungen lieferte (2/4). Herr A. fürchtete sich vor einer degenerativen Erkrankung. Herr und Frau J. konnten sich zwar kaum vorstellen, was „Minderintelligenz“ bedeutete, fühlten sich aber doch erleichtert, da sie wie Herr A. eine tödliche Krankheit befürchtet hatten (2/4). Frau I. beschrieb die Bekanntgabe der Diagnose als „den schönsten Tag ihres Lebens“. Sie wusste jetzt, dass sie nicht verrückt war, und „suchte nach Unterstützung, um nicht mehr alles allein tragen zu müssen“. Sie erzählt aber, dass es für ihren Mann viel schwieriger war, die Diagnose zu vernehmen. Für den hochintelligenten Mann war es schwer, sich testen zu lassen und zu akzeptieren, defekte Gene weitergegeben zu haben.

Frau D. war froh, während der Schwangerschaft nichts gewusst zu haben. Ein Schwangerschaftsabbruch hätte sie auf eine ethische und philosophische Probe gestellt. Es war Schicksal, dass sie ein behindertes Kind hat. Für sie ist es selbstverständlich, dass sie sich darum kümmert. „Entscheiden Sie, was Sie tun wollen!“: Unter dem Druck der Ärzte und wegen der Verwirrung nach dem Erhalt der Diagnose verstanden sie und ihr Mann nicht sofort, worüber sie entscheiden sollten.

Optimismus, Hoffnung:

Trotz der grausamen Diagnose blieben einige Eltern zuversichtlich. Die Familien A. und J. „erwarteten noch Schlimmeres“. Aus der sehr einfühlsamen Bekanntgabe ging hervor, dass eine Besserung oder Heilung nach schwierigen Monaten oder Jahren möglich war.

Beunruhigung:

Herr und Frau F. waren zwar froh zu wissen, worum es ging. Sie machten sich aber Sorgen über die ungewisse Entwicklung der SK. Sie fühlten sich entmutigt, verunsichert und hätten lieber eine bekanntere Diagnose (z.B. Down-Syndrom)

erhalten.

Verdrängung der Gefühle:

Frau H.: „Ich darf nicht schwach werden, ich muss mich in den Griff bekommen!“

Mehrere Eltern zeigten ihre Gefühle kaum oder gar nicht. Frau H. „schob jegliches Gefühl zur Seite“, oberstes Gebot dieser Periode war Verdrängung. Weil ihr Umfeld die Situation verharmloste, beurteilte auch sie diese „als nicht so schlimm“, gleichzeitig litt sie aber darunter. Ihre Emotionen zeigen sich erst jetzt und wirken destabilisierend. „Ich kann kein Mitgefühl mehr zeigen.“ Es stresst sie, wenn ihr jemand von schmerzhaften Erfahrungen erzählt. Sie weiss jetzt, dass man die Krankheit nicht leugnen soll.

Frau F. und Frau G. konnten während der ersten Jahre nach Bekanntgabe der Diagnose nicht über ihre Gefühle sprechen.

Eine Mischung starker Emotionen: Fassungslosigkeit, Schock, Realitätsverweigerung,

Auflehnung, Wut, Tränen:

„Ihre Tochter hat eine genetische Erkrankung, aber schlimm ist das nicht.“

Diese gut gemeinte Aussage einer Genetikerin am Telefon brachte Frau H. völlig aus der Fassung. Sie und ihr Mann konnten den Termin der Genetikerin zwei Wochen später nicht abwarten. Sie wandten sich sofort an ihren Kinderarzt.

Frau C. beschrieb sich selbst während dieser extrem schwierigen Phase als „am Boden zerstört“. „Wie soll ich bloss mit dieser Prognose umgehen?“

Schreckliche Angst, Trauer und Verzweiflung:

„Ich hatte das Gefühl, dass sich mein Kind in meinen Armen in Staub auflöste... das war, als ob man mich beerdigte und ständig mehr Erde auf mich schaufelte... der schlimmste Tag meines Lebens“, erzählt Frau K., der man angekündigt hatte, dass sich ihr Kind in Lebensgefahr befände.

Schuldgefühle:

Frau K. hatte Schuldgefühle gegenüber der Familie, vor allem gegenüber dem ältesten Sohn. Frau B. warf sich vor, sich ein Mädchen gewünscht zu haben und sich kaum mehr gefreut zu haben, als man ihr während der Schwangerschaft einen Jungen angekündigt hatte. Bei der Geburt konnte sie ihn während eines ganzen Tages nicht in die Arme nehmen und wirft sich vor, ihn vernachlässigt zu haben. Sie fühlt sich für seine Probleme verantwortlich.

Worte, die schmerzen:

„Er ist RETARDIERT, er ist RETARDIERT!“ „Ihr Kind wird nie gehen können.“

3.4 Psychologische Begleitung

3.4.1 Präsenz eines Psychologen, weitere psychologische Unterstützung

An den medizinischen Konsultationen nahm nie ein Psychologe teil. 2/11 Familien hätten dies begrüsst. Arbeitskollegen aus der Kinderpsychiatrie und die Krankenpflegerinnen einer Spitalabteilung schlugen 2/11 Müttern eine psychologische Unterstützung vor. 4/11 Familien sahen sich selbst nach einer Hilfe um und fanden sie in einer Patientenorganisation (ProRaris), bei der Stiftung Emera¹⁵, bei ihrer Familie bzw. bei einer Psychologin oder einem Psychiater. Über die von ProRaris und Unterstützungsorganisationen für behinderte Menschen angebotenen Treffen meint Herr A.: „Diese Treffen, wo die Ausnahme zur Regel wird, sind phantastisch.“

Für 8/11 Familien waren ihre Angehörigen eine grosse Hilfe. Eine Familie erhielt Unterstützung von einer anderen betroffenen Familie. 7/11 Familien fanden bei einem Osteopathen, bei Apothekerinnen (Kolleginnen), Krankenpflegerinnen oder einem Pfarrer Hilfe.

Frau F. sprach mit ihrer Familie, die weder begriff, was sie durchlebte, noch die

¹⁵ Stiftung Emera = Organisation für die Unterstützung und Beratung vom Menschen mit einer Behinderung

Ermüdbarkeit ihres Kindes verstand. Aufgrund der entstandenen Spannungen schwieg sie und wandte sich an die Fachkräfte, welche ihr Kind betreuten.

Herr und Frau D. fühlten sich sehr alleingelassen: „Unsere Freunde brachten kein Verständnis auf.“ Die HFE-Pädagogin „übernahm die Rolle des Psychologen/ Psychiaters“, wie übrigens bei vielen Familien.

Frau H. lehnte die bei der Geburt angebotene psychologische Hilfe zunächst ab, um dann später – aus Anlass einer riskanten Operation am Herz ihres Kindes – darauf zurückzukommen. Obwohl sie „beweisen wollte, dass sie allein zurechtkam“, hätte sie sich mehr Mitgefühl und Einfühlungsvermögen von Seiten des medizinischen Fachpersonals gewünscht. Dieses und auch das übrige Umfeld verharmlosten die Probleme. „Die Ärzte kümmerten sich nicht um die tägliche Belastung durch die Krankheit.“ „Das Personal versorgte den Patienten. Für die Eltern gab es keine Begleitung.“

6/11 Familien beurteilen die erhaltene Hilfe als angemessen.

3.4.2 Unterstützung der Geschwister

Den Geschwistern wurde in einem Fall psychologische Hilfe angeboten. Frau G. bestand nicht darauf, dass der ältere Bruder diese weiter in Anspruch nähme, als er sie nicht mehr wollte. Die Töchter von Frau I. wussten nicht, was sie wollten. Sie entschloss sich schliesslich, ihr krankes Kind regelmässig ausser Haus zu bringen, um der übrigen Familie etwas Raum zu verschaffen. Frau K. hat daran gedacht, entschloss sich dann aber, sich selbst um ihre Töchter zu kümmern.

3.4.3 Familien- und Paartherapie

2/11 Familien nahmen eine Familientherapie in Anspruch. Familie G. begann über kurze Zeit mit einer Familientherapie, danach setzte Frau G. die Therapie alleine fort. Ihr Mann hatte „mit Psychologen/Psychiatern eher schlechte Erfahrungen gemacht“ und liess sich dann vom praktischen Arzt helfen.

Familie I. hat mehrmals mit einer Familientherapie begonnen, ohne der Frage der Krankheit ihres Kindes wirklich auf den Grund zu gehen. Frau I. fühlte sich mit ihrer Tochter allein gelassen, und Herr I. fühlte sich auch von seiner Frau vernachlässigt.

Frau E. berichtete über den Schlag, den die Krankheit für ihren Mann bedeutete. Sein Stolz ist angegriffen und er flüchtet in seine Arbeit.

3.4.4 Umgesetzte oder vorgesehene Massnahmen

Frau B., bei der die Diagnose noch aussteht, fühlte und fühlt sich noch immer sehr allein. Sie hätte gerne Hilfe von Seiten des medizinischen Fachpersonals, fühlt sich aber kritisiert, man halte sie für „unfähig, ihr Kind zu erziehen“, obwohl es das zweite ist. Sie hätte heute gerne psychologische Hilfe, da sie sich als verrückt angesehen - und von ihrem Mann nicht unterstützt fühlt.

Frau F. hätte eine psychologische Hilfe begrüsst und wünscht sie sich auch heute noch. Sie weiss aber, dass sie zuvor wohl nicht bereit war. Sie hatte Mühe, sich der Realität zu stellen, da sie „eine ganze Reihe von Schicksalsschlägen“ zu bewältigen hatte. Sie hat sich schon immer bemüht, Fragen und dem Blick ihrer Umwelt auszuweichen. Die Krankheit ihres Kindes war während zwei Jahren ausserhalb der Familie kein Thema. Bei Schuleintritt zeigte sich „der unsichtbare Unterschied“. Sie erinnerte sich an einen behinderten Jungen in ihrer eigenen Klasse, den alle verspotteten. Sie fürchtet, dass man ihrem Kind „den Stempel *behindert* aufdruckt“.

Frau H. „trägt die Krankheit in sich und ist nicht sicher, je zu gesunden“. Sie denkt jedes Mal daran, wenn sie die Narbe ihres Kindes infolge einer schweren Operation sieht, seinen gewölbten Brustkorb, den grossen Abstand zwischen seinen Augen: „Mein mütterliches Herz leidet, wenn ich meine Tochter anblicke.“

Frau I. hält es für schwierig, den Eltern zu helfen. „Man muss erst den Tiefpunkt erreichen“; sie hätte sich „weibliche Solidarität“ gewünscht, da die Last zu gross ist für eine Person allein.

Frau D. wünschte und wünscht sich praktische Hilfe (in erster Linie in der Küche und

im Haushalt). Da sie diese nicht hat, bewältigt sie die praktischen Aufgaben, zum Nachdenken bleibt wenig Zeit. Jeder bislang gestellte Antrag auf Hilfe scheiterte (beispielsweise beim SMZ¹⁶ für eine Haushaltshilfe).

Frau E. hatte keinen Bedarf für eine externe Hilfe. Sie und auch ihr Mann waren einmal bei einer Psychologin. Frau E. hatte dabei vor allem das Gefühl, „sie zu langweilen“.

Frau C. und Herr A. brauchen gar nichts. Laut Frau C. „klappt alles“ und Herr A. unterstreicht die gute Kommunikation innerhalb des Paares. Herr J. erhält sehr viel Unterstützung von seiner Familie. Dank seiner Arbeit „hat er Ablenkung“, versteht aber, dass für seine nicht mehr berufstätige Frau alles sicher viel schwieriger ist.

Frau K. beschreibt, dass sie „einen Raum gefunden habe, wo sie ihre Erlebnisse zum Ausdruck bringen kann“. Sie findet in „der positiven Energie des Alltags“ Kraft.

3.5 Administration und Rechtsfragen

3.5.1 Sozialhilfe und weitere Hilfeleistungen

10/11 Familien kennen die **Hilflosenentschädigung für Minderjährige**¹⁷: durch ihren Arzt (5/10), die HFE-Pädagoginnen (3/10), eine Sozialhelferin (1/10) und gleichzeitig durch den Arzt und eine betroffene Mutter (1/10). 8/10 Familien nehmen sie seit 2 bis 10 Jahren (Medianwert 6 Jahre) in Anspruch (5/8 schwere Hilflosigkeit, 1/8 mittlere Hilflosigkeit, 2/8 leichte Hilflosigkeit). Die 2/10 Familien, die keinen Beitrag beziehen, erhielten nach der Abklärung durch die IV eine Absage (trotz gegenteiliger Beurteilung durch die HFE-Pädagogin) oder stellten gar keinen Antrag. Der Kinderarzt stand nicht voll hinter dem Antrag und die Familie beschloss, sich mit der Übernahme der Kosten für die (para)medizinischen Behandlungen zufriedenzugeben.

¹⁶ SMZ = Sozialmedizinisches Zentrum

¹⁷ Im Sinne der IV hilflos sind (...) Personen, die bei alltäglichen Lebensverrichtungen (...) dauernd auf Hilfe anderer Personen angewiesen sind, dauernde Pflege oder persönliche Überwachung brauchen.
http://www.aivd.ch/index.php?option=com_content&view=article&id=59&Itemid=70 (französischer Text, eingesehen am 11. Juli 2013)

8/11 Familien kennen den **Intensivpflegezuschlag**¹⁸ neben der Hilflosenentschädigung für Minderjährige aus den Unterlagen der IV, durch einen Arzt, durch den IV-Vertreter, der die Abklärung durchführte, aufgrund persönlicher Recherchen oder durch die Sozialhelferin. Vier Familien erhalten den Zuschlag (schwere Hilflosigkeit) seit 4 bis 10 Jahren (Medianwert 8,5 Jahre). Bei vier weiteren wurde er abgelehnt. In zwei Fällen war der zusätzliche Zeitaufwand gemäss IV nicht viel grösser als bei Gleichaltrigen. Eine dritte Familie reichte kein Gesuch ein, da der Kinderarzt nicht dafür war; und der zusätzliche Zeitaufwand der vierten genügt nicht für die Gewährung des Zuschlags.

4/11 Familien entdeckten den **Assistenzbeitrag**¹⁹ der IV dank persönlicher Recherchen, durch die Printmedien oder verschiedene Fachpersonen. Die Familie, die ihn selbst entdeckt hat, erhält seit 7 Monaten die höchste Stufe. Die zweite hielt ihr Kind für zu jung, um einen Antrag stellen zu können. Die dritte verzichtete von vornherein, da es zu viele abschreckende Vorbedingungen gibt (ein Kind kann seine Eltern nicht anstellen), und die vierte wusste nicht, dass auch Kinder Anspruch darauf haben.

4/11 Familien kennen auch die **Ausweiskarte für Reisende mit einer Behinderung** der SBB²⁰ durch andere betroffene Familien (2/11), durch die das Kind beherbergende Einrichtung (1/11) oder durch eine von der Familie angestellte Erzieherin (1/11). Zwei Familien besitzen eine solche Karte, eine seit 2 Wochen und die andere seit 2 Jahren. Zwei weitere haben sie nicht beantragt; bei der einen ist das Kind zu klein, die andere hat die Anwendung der Karte nicht verstanden.

¹⁸ Die Hilflosenentschädigung für Minderjährige wird mit einem Intensivpflegezuschlag ergänzt, wenn die Minderjährigen zuhause wohnen und einen hohen Mehraufwand an Betreuung brauchen. Der Mehraufwand an Betreuung für Minderjährige muss im Vergleich zum Betreuungsaufwand für ein gesundes Kind mindestens 4 Stunden pro Tag betragen.
http://www.aivd.ch/index.php?option=com_content&view=article&id=59&Itemid=70 (französischer Text, eingesehen am 11. Juli 2013)

¹⁹ Der Assistenzbeitrag der IV soll den Empfängern einer Hilflosenentschädigung erlauben, Dienstleistungen Dritter, die sie selbst anstellen, in Anspruch zu nehmen. Ziel ist, dank der zusätzlichen Hilfe möglichst selbstbestimmt leben zu können.
http://www.aivd.ch/index.php?option=com_content&view=article&id=550&Itemid=126 (französischer Text, eingesehen am 11. Juli 2013)

²⁰ SBB = Schweizerische Bundesbahnen

Weitere Hilfen

Die K LW unterstützte eine Familie während der Chemotherapie ihres Kindes. Die Stiftung Cerebral²¹ kommt für die Windeln eines Kindes auf. Andere Hilfsorganisationen trugen zum Kauf eines geeigneten Autos einer Familie bei. Die AEMO²² finanzierte die Mahlzeiten in einer Institution oder Sonderschule.

Das Rote Kreuz lehnte die Unterstützung von zwei Müttern ab, die ihr Kind infolge gesundheitlicher Probleme nicht mehr tragen durften.

Herr und Frau H. haben keine Hilfe beantragt, vor allem nicht während der ersten 7 Lebensmonate ihres Kindes. Sie hätten sie gut brauchen können und waren schliesslich völlig erschöpft. In einer solchen Situation würde Frau H. heute Hilfe in Anspruch nehmen.

3.5.2 Kontakte mit administrativen Diensten

9/11 Familien haben nur einen Teil der Informationen über ihre Rechte erhalten und verstehen die Funktionsweise der zuständigen Dienststellen nur partiell.

Herr A. wies auf die Vielzahl der Akteure hin. Eltern können kaum verstehen, wer wofür zuständig ist und wie die verschiedenen Kantone voneinander abweichen. Für Frau B., C. und K. flossen die Informationen nur spärlich und kamen nie von den Ärzten. Frau D. fehlte die Zeit, um sich zu informieren, auf welche bestehenden Leistungen sie Anspruch hatte. Frau E. und F. stellten sich diese Fragen nicht, und Herr J. interessierte sich kaum dafür, da „er hatte, was er wollte“. Herr und Frau H. nahmen alles auf sich und interessierten sich wenig, sie verharmlosten ihre Schwierigkeiten.

²¹ Stiftung Cerebral = Schweizerische Stiftung für das cerebral gelähmte Kind

²² AEMO = association enfance et maladies orphelines

4/11 Familien verzichteten gar auf die Einleitung gewisser Verfahren:

Tabelle 6 – Von den Familien angeführte Gründe, um auf gewisse Schritte zu verzichten (mehrere Antworten möglich)

Für diese Schritte erforderliche Energie und Zeit	3/4
Frist für die Bearbeitung der Dossiers	3/4
Differenz zwischen dem Bedarf und der Reaktivität der Amtsstellen	3/4
Unangemessenheit der bestehenden Leistungen	2/4
Fehlende Zentralisierung der Informationen	1/4
Unverständliche Vorbedingungen	1/4

Gemäss Frau B. schliessen sich gewisse Leistungen gegenseitig aus. Die Familie von Frau D. beschloss, „sich selbst zu arrangieren, sonst wird es zu kompliziert“.

Familie I. half anderen Eltern mit den IV-Verfahren.

3.5.3 Administrative und juristische Unterstützung

5/11 Familien nutzten vor allem für ihren Verkehr mit der IV externes Know-how. Eine Familie bereitete sich mit Hilfe einer betroffenen Familie auf die IV-Abklärung vor. Eine zweite arbeitete für die Einreichung eines Dossiers an die IV mit einem spezialisierten Anwalt zusammen. Eine dritte wandte sich an ihre Rechtsschutzversicherung, um gegen einen IV-Entscheid Rekurs einzulegen. Eine Gewerkschaft schrieb für eine vierte Familie einen Brief an den Kantonsarzt. Die fünfte liess sich von der Sozialhelferin, der K LW und dem SBV²³ helfen, von dem sie zufällig in ihrem Bekanntenkreis erfuhr.

Für 7/11 Familien war oder wäre eine administrative und juristische Hilfe nötig, unter anderem um Briefe zu verfassen oder ihre Rechte besser zu kennen.

²³ SBV = Schweizerischer Blinden- und Sehbehindertenverband

5/11 Familien gaben an, auf solche Dienste verzichtet zu haben:

Tabelle 7 – Von den Familien angeführte Gründe (mehrere Antworten möglich)

Finanzielle Gründe	1/5
Zeitaufwand	1/5
Energieaufwand	1/5
Entmutigung	1/5
Andere Gründe, z.B.: Nichterfüllung der finanziellen Vorbedingungen, „Wir schaffen das schon“, Unkenntnis der Leistungsansprüche, Schwierigkeiten bei der Formulierung des Antrags	4/5

3.5.4 Finanzierung

8/11 mussten gewisse Leistungen selbst finanzieren (zwischen ein paar hundert und mehreren tausend Franken pro Jahr):

Tabelle 8 – Direktfinanzierung gewisser Leistungen durch die Familien (mehrere Antworten möglich)

Logopädie, Craniotherapie	4/8
Medizinische Vorrichtungen, z.B.: Huple ²⁴ , Miete eines von der KK ²⁵ nicht vollständig übernommenen Inhalationsgeräts, (vom Vater) massgefertigtes Mobiliar, orthopädische Schuhe (Beteiligung von CHF 70.-/ Paar 2-mal jährlich)	4/8
Medizinische Pflege und Behandlungen, z.B.: Behandlung im Ausland, von der OKP ²⁶ nicht übernommener Naturheilpraktiker (keine Zusatzversicherung)	2/8
Medikamente: nur im Ausland verfügbare und in der Schweiz nicht vergütete galenische Form	1/8
Nahrungsergänzungen	1/8
Weitere	4/8

Trotz der gesetzlichen Vorrangstellung der IV gegenüber den Krankenkassen kämpfen diese Versicherungen gemäss Frau K. in Bezug auf die Kostenübernahme gegeneinander an. Infolge eines Fehlers der Apotheke kam es zu einer Betreibung und Pfändungsankündigung.

²⁴ The Huple® (Hemisphere) is a game and creative tool originally developed for rehabilitating neurologically damaged children
<http://www.huple.org> (eingesehen am 19. Juli 2013)

²⁵ KK = Krankenkasse

²⁶ OKP = Obligatorische Krankenpflegeversicherung

Tabelle 9 – Bedeutung der Krankheit der Kinder für das Familienbudget

Hoch	Mittel	Unbedeutend
3/11	6/11	2/11

3.6 Bewältigung der Krankheit im Alltag, familiäre Folgen

3.6.1 Arbeitsbedingungen der Eltern

10/11 Familien mussten ihre Arbeitszeit wegen der Krankheit ihres Kindes anpassen. 2/11 Väter reduzierten ihre Arbeitszeit um 20% bis 40%, zwei haben sie erhöht und flüchteten in die Arbeit. 10/11 Müttern verringerten ihre Berufstätigkeit um 20% bis 100% (vier sind überhaupt nicht mehr berufstätig). 2/11 nahmen sie wieder auf oder erhöhten sie bei ihrer Trennung/Scheidung. Eine Mutter hatte ein Burn-out und eine andere wurde infolge der Umstände teilinvalid (IV).

3.6.2 Beaufsichtigung des kranken Kindes

Für die Beaufsichtigung ihres Kindes stützen sich die Eltern im Wesentlichen auf nahe Angehörige (9/11) bzw. auf Institutionen (3/11):

Tabelle 10 – Beaufsichtigung des kranken Kindes (mehrere Antworten möglich)

		Systematische, regelmässige Inanspruchnahme	Häufigkeit	Wegen der Behinderung
Nahe Angehörige	9/11	ja	mehrmals wöchentlich 5/11	5/11
Offizielle Betreuungsstrukturen:	6/11	ja	mehrmals wöchentlich 5/11	4/11
- Kinderkrippe	2/11		1-mal wöchentlich 1/11	
- Einrichtungen (Tag)	3/11			
- Tagesmutter	1/11			
Nächte in der Einrichtung	3/11	ja	1 Nacht/Woche 2/11 2 Nächte/Woche 1/11	3/11
Baluchon ²⁷	1/11	ja	2,5-3 Std./Woche 1/11	1/11
Wochenende und organisierte Freizeit-camps von Organisationen	2/11	ja	1 bis mehrmals/Monat und Ferien 2/11	2/11
Freunde	2/11	nein	mehrmals pro Jahr	2/11

²⁷ Le Baluchon unterstützt die Familien zuhause für die soziopädagogische Begleitung behinderter Kinder.

3.6.3 Situationsbedingte Anpassungen

8/11 Familien mussten sich an die Krankheit ihres Kindes anpassen. Eine Familie zog um, ein zweite kam einem Umzug nahe und zwei weitere fassen einen Wohnungswechsel ins Auge (ein Kind kann nach gewissen epileptischen Anfällen nicht mehr gehen).

2/11 mussten in ihrem Fahrzeug spezielle Vorkehrungen treffen, 6/11 in ihrer Wohnung (Spannteppich usw.).

7/11 brauchten technische Hilfsmittel (manuelle und elektrische Rollstühle, Stehtrainer, Spezielsitz für die Mahlzeiten, Bänke, Stühle, damit sich das Kind bei Ermüdung setzen kann, Bett, angepasstes Velo, B.A.Bar²⁸, Spezieltische und -lampen, Bifokalbrille, Monokular mit 2-facher Vergrösserung, Computer) oder andere – vor allem der Sicherheit dienende – Einrichtungen (Gitter, Vorhängeschlösser usw.).

5/11 Familien haben oder bräuchten eine externe Hilfe. 3/11 brauchen eine Pflegehilfe und eine Haushaltshilfe (eine Familie verzichtet aus finanziellen Gründen darauf). Zwei Familien nehmen zuhause professionelle Hilfe in Anspruch: Eine Familie zieht bei besonderen Gelegenheiten, z.B. Geburtstagsfesten, eine Erzieherin bei, eine andere lässt ihr Kind regelmässig durch Studierende oder Personen aus dem Behindertenbereich ins Freie begleiten.

3.6.4 Zeitaufwand für die Pflege des Kindes pro Familie

6/11 Familien wenden pro Tag im Durchschnitt über 4 Stunden für die medizinische Pflege, die Rehabilitation (Atmungsphysiotherapie usw.), tägliche Körperpflege (Waschen, Ankleiden usw.) und Hilfeleistungen (ins Bett legen, Hilfe bei den Mahlzeiten usw.) auf.

²⁸ Kommunikationshilfsmittel

3.6.5 Medizinische und paramedizinische Betreuung

3.6.5.1 Medizinische Betreuung

3.6.5.1.1 Referenzzentrum und Behandlung

5/11 Familien wissen nicht, ob es für die Krankheit ihres Kindes ein Referenzzentrum gibt; zwei wissen, dass es eines gibt und vier, dass es keines gibt. 5/11 Kindern wurden operiert, 4/11 erhielten Medikamente (in einem Fall auf experimenteller Basis), 1/11 unterzog sich einer Strahlentherapie, und für eine Krankheit wurde eine spezielle Diät angeordnet. Für die übrigen fünf Kinder gibt es keine Behandlung. Das Kind, dessen Diagnose noch aussteht, erhält abgesehen von den für alle anderen Kinder angeordneten Rehabilitationsmassnahmen keine Behandlung.

Meist finanziert die IV die medizinisch-therapeutischen Massnahmen (Physio-, Ergotherapie), gelegentlich die Krankenkasse. Der Kanton ist für die pädagogisch-therapeutischen Massnahmen (Logopädie²⁹, Psychomotorik) zuständig. Hilfsorganisationen übernehmen gewisse Leistungen, unter anderem die Finanzierung von Windeln. Die Eltern wissen nicht immer genau, wer die verschiedenen Leistungen finanziert.

3.6.5.1.2 Konsultierte Spezialisten

2 bis 7 Ärzte (Medianwert 4) behandeln die einzelnen Kinder. Grund ist die Komplexität ihrer Erkrankung und nicht Medizin-Tourismus. Die Patienten suchen sie 8 bis 20-mal pro Jahr auf (Medianwert 10-mal pro Jahr). Für den Weg zu den Ärzten beträgt der Zeitaufwand durchschnittlich 1 Std. 15 Min. In $\frac{3}{4}$ der Fälle befindet sich der Arzt nicht am Wohnort der Familie, für $\frac{1}{4}$ ist er gar ausserhalb des Kantons. Wegen der topographischen Situation des Kantons Wallis und der verfügbaren öffentlichen Transportmittel wird oft das Privatauto benutzt.

Gewisse Spezialisten werden sehr viel häufiger konsultiert als andere:

²⁹ Logopädie = Orthophonie

Tabelle 11: Am häufigsten konsultierte Spezialisten (mehrere Antworten möglich)

Kinderärzte	9/11
Augenärzte	7/11
Neuropädiater	6/11
HNO	5/11
Nephrologen	4/11
Zahnärzte/Kieferorthopäden	3/11
Kantonsspitäler	3/11
Kinderpsychiater und Hautärzte	2/11
Orthopäden	1/11
Spitäler ausserhalb des Wohnkantons	1/11

3.6.5.2 Paramedizinische Betreuung

3.6.5.2.1 Laufende Versorgung

Sämtliche Kinder werden paramedizinisch betreut: 3/11 privat, 1/11 beim schulmedizinischen und psychopädagogischen Dienst (SMSPP), 2/11 im ZET, 2/11 in der Schule und 3/11 in den Einrichtungen, in denen sie zur Schule gehen. Jedes Kind erhält pro Woche 1 bis 7 Therapien (Medianwert 2). Die häufigsten Therapien sind die Ergotherapie (7/11), Physiotherapie (6/11) und Logopädie (6/11), die in der Regel 45 Minuten dauern. Für den Weg braucht die Hälfte der Kinder rund 50 Minuten, die anderen werden in der Schule behandelt.

Weitere, weniger verbreitete Behandlungen: Konsultation eines Psychologen (2/11), Musiktherapie, Osteopathie, Schwimmen oder Stimulierung durch einen Lehrer der Rudolf-Steiner-Schule (1/11). Die Dauer beträgt auch hier rund 45 Min., 1-mal pro Monat bis 1-mal pro Woche.

3.6.5.2.2 Letzte Evaluationen

Evaluationen wurden erstellt in der Ergotherapie (6/7), Logopädie (4/6), Physiotherapie und Psychomotorik (3/6), denen oft ein schriftliche Bericht folgte: Ergotherapie (5/6), Physiotherapie und Psychomotorik (2/3).

Mehr als die Hälfte der Eltern ist global sehr zufrieden mit den Therapien, knapp über ein Viertel ist damit zufrieden. Eine Familie ist kaum zufrieden und 2/11 sind mit gewissen Therapien unzufrieden. Frau B. erzählt, dass es fast 2 Jahre dauerte, bis die Therapien anliefen. Ihr Kind konnte nicht gleichzeitig logopädisch und psychomotorisch behandelt werden, obwohl die Notwendigkeit für Letzteres klar aus einer Evaluation hervorging. Ihres Erachtens reicht die Zahl der Therapiesitzungen nicht aus. Das Kind von Frau E. braucht logopädische Unterstützung. Bislang erhält es sie nicht, weil es an Therapeuten fehlt. Frau B. und Herr J. weisen auf fehlende logopädische Betreuung infolge der häufigen Wechsel der Therapeuten hin.

3.6.5.2.3 Nutzen der Evaluationen und Erwartungen der Eltern

Die Evaluationen dienen mehr als der Hälfte der Eltern zur Organisation der Betreuung, zu deren Feinabstimmung oder Neuausrichtung im Folgejahr. Sie beeinflussen die Zahl der Sitzungen und die Übungen zuhause. Bei 6/11 Familien führen sie zu interdisziplinären Treffen. Frau C. erfährt, was ihr Kind tut, wenn es nicht zuhause ist. Frau I. fühlt sich dank der Evaluationen weniger allein. Im Rahmen dieses Dialogs kommt sie beinahe mehr zu Wort als die Fachkräfte. Gemeinsam spinnen sie „einen roten Faden, ein Symbol für ihre langfristig ausgerichtete Zusammenarbeit“.

Die Erwartungen eines Viertels der Eltern bleiben allerdings vage, sie wissen nicht, was während der Therapie geschieht. Frau E. nimmt keine Fortschritte wahr. Die von den Fachkräften wahrgenommenen Fortschritte sind die Folge einer Phase, in der es dem Kind etwas besser zu gehen scheint. Frau J. findet, die Evaluationen hätten nichts gebracht.

3.7 Psychosoziale Aspekte: Vorschule, Schule, Sozialleben

3.7.1 Vorschule

3.7.1.1 Heilpädagogische Früherziehung

10/11 Kindern wurden vor ihrer Einschulung zuhause durch die HFE betreut (Medianwert 1 Stunde pro Woche). Den Anstoss gaben ein Arzt (Kinderarzt, Neuropädiater, Kinderonkologe), die Leiterin des schulmedizinischen und psychopädagogischen Dienstes (SMSPP) oder eine Mutter. Eine Familie unterbrach die Betreuung nach rund 4 Wochen: Die Mutter, die ein sehr „inniges“ Verhältnis mit ihrem Kind hat, fühlte sich durch die Anwesenheit der Heilpädagogin gestresst und konnte ihr das Kind nicht überlassen. Diese koordinierte dann den Eintritt in eine Krippe unter Begleitung einer Tagesmutter. Eine Familie konnte die HFE nicht nutzen, da die Krankheit erst ausbrach, als das Kind 3,5 Jahre alt war.

3.7.2 Schule

3.7.2.1 Schulpflichtiges aber nicht eingeschultes Kind

Ein Kind ist nur partiell eingeschult. Es erhält nur während der drei Tage, die es in einer Einrichtung verbringt, Unterricht. Seine Teilintegration in einer ordentlichen Schulklasse lief mit der letzten Begleitperson nicht gut.

3.7.2.2 Wo wird das Kind unterrichtet?

Ein Kind ist noch zu jung für die Schule.

Die übrigen Kinder (9/10) besuchen die öffentliche Schule. 7/10 Kindern besuchen verschiedene Arten von Integrationsklassen (2/7 sind gleichzeitig in Integrationsklassen und in einer Sonderschule).

3.7.2.3 Schulische Laufbahn

5/10 begannen den Kindergarten mit einer Verspätung von 4 Monaten bis 3 Jahren.

2/10 Kindern wiederholten eine Kindergartenklasse.

2/10 Kindern traten mit einem Jahr Verspätung in die Primarschule ein.

Erfahrungen in der Schule

Die Erfahrungen der einzelnen Familien weichen stark voneinander ab.

Sechs Familien hatten oder haben Probleme mit den Lehrpersonen. Frau B. und Frau C. erzählten, dass gewisse Lehrerinnen nur die negativen Punkte unterstrichen. In einem Fall bedurfte es eines Gesprächs, im zweiten eines Lehrerwechsels im Folgejahr, um das Problem zu lösen.

Gemäss Frau D. gibt es hinsichtlich Integration enorme lokale Unterschiede. Gewisse Lehrer (mit eingeschränkter, keiner oder schlechter Ausbildung) haben Vorbehalte. Es gibt grosse Abweichungen zwischen den Entscheidungsträgern (z.B. Schulleitungen), und es fehlt an Mitteln. Diese Mutter war spontan bereit, in verschiedenen PH³⁰ (VD, GE, FR)³¹ und an den Studientagungen der ASA Schweiz³² als Elternvertreterin über ihre Erfahrungen zu berichten.

Für das Kind von Frau E. war die Einschulung im Kindergarten infolge mangelnder Unterstützung durch die HFE oder eines Sonderlehrers eine schlechte Erfahrung. Die übrigen Kinder schlossen es aus. Dies war umso schlimmer, als es vor seiner Krankheit sehr kontaktfreudig war. Die Eltern entschlossen sich dann, als Familie für ein Jahr zu verreisen. Während dieser Zeit erhielt das Kind mit der Unterstützung seiner Mutter Fernunterricht.

Frau F. litt unter der fehlenden Kommunikation mit der Schule. Sie erhielt weder von ihrem Kind noch dem Lehrer noch dem Sonderlehrer ein Feedback. Sie und ihr Mann fühlten sich ausgeschlossen, als hätten sie „nichts zu sagen, nur zu erdulden“. Dieser „schreckliche“ Schulbeginn war für sie „wirklich schwer“ und sie haben sich für das folgende Schuljahr für eine Sonderschulklasse entschlossen.

Gemäss Frau K., „nahm die Lehrerin die Fähigkeiten und Schwierigkeiten ihres Kindes nicht richtig wahr“ und hatte deshalb „zu hohe Erwartungen“. Die

³⁰ Pädagogische Hochschulen, die in der Schweiz die Lehrer ausbilden

³¹ Kantone Waadt, Genf, Freiburg

³² ASA ist eine Hilfsorganisation für Menschen mit einer geistigen Behinderung

Anwesenheit ihres Kindes schien für die Lehrerin „einen zusätzlichen Stressfaktor“ zu bedeuten. Gleichzeitig schien sie „ihre Klasse nicht ganz in der Hand zu haben“.

Für 6/10 Kindern war das letzte Schuljahr aber ein voller Erfolg. Sie mögen ihre Kameraden und die Lehrer. Das Kind von Frau C. ist traurig, wenn es frei hat.

Dieses sehr intensive Schuljahr war für das Kind von Herrn J. schwierig: Es gab zahlreiche Lehrerwechsel. Die Beziehungen mit den anderen Kindern waren kompliziert. Seine Tochter scheint zu meinen, dass gewisse Kinder sich über sie lustig machen. Trotz allem geht sie gerne zur Schule.

Einbindung in das pädagogische Förderprojekt

Die Einbindung der Eltern in das pädagogische Förderprojekt ihres Kindes ist sehr unterschiedlich. 3/10 Familien gaben an, dass ihnen das IPF³³ vorgelegt wurde. Ihres Erachtens waren ihre Fragen und Bemerkungen aber „nicht sehr willkommen“, einige hatten „die Nase voll“.

3/10 Familien hatten volles Vertrauen in die mit der Ausarbeitung des IPF betrauten Fachkräfte.

4/10 Familien bestanden auf interdisziplinären Meetings. Vor allem Frau K. unterstrich die unerlässliche Koordinations- und Betreuungsarbeit der Eltern, bei denen „alle Entscheidungen zusammenlaufen“.

Frau E. bedauert, dass sie bezüglich des Religionsunterrichts und Katechismus nicht beigezogen wurde.

3.7.3 Sozialleben

3.7.3.1 Sport und Freizeitbeschäftigung

9/11 Kindern betreiben Sport (Reiten, Radfahren, Schwimmen, Gymnastik, Ski), gehen einer Freizeitbeschäftigung nach (Traktor-Spaziergänge, Rutschbahn) oder betätigen sich künstlerisch oder kulturell (Musik, Gesang, Oper, Kulturreisen ins Ausland). Diese Tätigkeiten finden innerhalb der Familie, auf individueller oder

³³ IPF - Individuelles pädagogisches Förderprojekt

Teamebene statt (speziell für Behinderte oder auch nicht). Frau I. weist darauf hin, wie schwierig es ist, eine Tätigkeit zu finden, die sich mit der Behinderung vereinbaren lässt (z.B. Tanz).

3.7.3.2 Folgen für das Sozialleben

Folgen für das Sozialleben der Eltern

Die Eltern beschrieben die schweren Folgen der Krankheit ihres Kindes auf ihr Sozialleben: häufig Verringerung (oder Aufgabe) der Berufstätigkeit (vor allem der Mutter) und entsprechende Isolation zuhause, Müdigkeit, physische und psychische Erschöpfung, Stress, Burn-out, Rückzug (auch um Vergleichen mit anderen Kindern und unangenehmen Fragen auszuweichen), Angst vor fremden Blicken und Vorurteilen.

6/11 Familien geben zu, unter der sozialen Isolation zu leiden.

Frau D. lebt in „sozialer Autarkie“. Sie musste aus Zeit- und Kostengründen ein intensives Sozialleben herunterfahren. Sie leidet nicht darunter, weil „sie sich vorher ausgetobt hatte“. Durch ihr Kind „konzentriert sie sich aufs Wesentliche“.

Die Familien E., F., I. und G. haben sich zurückgezogen. Sie laden niemanden ein und nehmen keine Einladungen an. Frau I. meint dazu: „Man setzt alles daran, um sich das Leben zu vereinfachen, das Sozialleben ist zu kompliziert.“

Frau E. und Frau G. unterstrichen, dass sie nie mit ihrem Mann ausgehen.

Die beiden befragten Väter sagen, nicht unter sozialer Isolation zu leiden. Laut Frau H. bemerkt ihr Mann aber, dass sie kein Sozialleben mehr führen.

Auch die Aktivitäten der Familien selbst sind betroffen. Sie müssen dem Lärm, der Ermüdbarkeit des Kindes, dem Ort und dem Umfeld Rechnung tragen. Gemeinsam auszugehen, bedeutet Stress für die Eltern, da sie ständig auf der Hut sein müssen. Einige verzichten ganz darauf, andere mussten sich neu organisieren.

Frau C. versichert, dass es keine Folgen für ihr Sozialleben gab. Frau K. hingegen findet in der Einsamkeit Stärke, sie interessiert sich für Verluste, Trauer, Spiritualität und die persönliche Entwicklung. Sie fühlt sich heute offener als früher.

Folgen für das Sozialleben der betroffenen Kinder

Zwischen den Kindern gibt es grosse Unterschiede.

Das Kind von Frau B. ist gut integriert und wird überall eingeladen. Dasselbe gilt für den Sohn von Frau K., den sie als extrovertiert und von der Gruppe getragen beschreibt. Seine Mutter widmet ihm besonders viel Zeit und beschützt ihn stärker als seine Schwestern. Er hat zwar Freunde, er muss aber in der Schule und im Sport noch viel an Selbstsicherheit gewinnen.

Das Kind von Herrn A. ist das jüngste der untersuchten Gruppe und hat manchmal Mühe mit Gleichaltrigen, da ihr Lärm beim Spielen es schnell ängstigt.

Die Kinder von Frau E., Frau F. und Herrn J. werden weniger oft – insbesondere zu Geburtstagsfesten - eingeladen. Weder die anderen Kinder noch ihre Eltern akzeptieren das Kind von Frau E. wirklich. Jenes von Frau C. ist nie eingeladen. Seine Schulkameraden sind so schwer behindert, dass sie ihren Geburtstag nicht feiern. Da es das nicht versteht, leidet es auch nicht darunter.

Die Kinder der Familien D. und I. haben nur mit dem Umfeld ihrer Eltern bzw. ihrer Geschwister Kontakt. Der Sohn von Frau I. hat zwar keine eigenen Freunde, „ist aber glücklich, recht cool, nicht als ob er etwas vermisst“.

Das Kind von Frau E. war während Jahren ein Einzelgänger, hat aber seit Beginn des Schuljahres in einer Sonderklasse nunmehr Freunde gefunden.

Das Kind von Frau G. ist der „König des Hauses“. Sie sorgt dafür, dass „ihn seine Behinderung nicht behindert“. Der Junge wird eingeladen und lädt seine Freunde ein. Wegen seiner Krankheit kann er das Haus aber nicht allein verlassen. Er ist meist glücklich und gut gelaunt, ist sich seiner Lage aber genau bewusst: „Wieso ich?“ „Mami, ich hätte nicht zur Welt kommen sollen, ich mache dir zu viel Arbeit.“

Die Kinder H. und J. sind in eine Regelklasse integriert, wo ihre Klassenkameraden sie beschützen. Die Kinder sehen den Unterschied, sie sind sehr erstaunt, wie klein die Tochter von Frau H. ist, und gehen sehr nett mit ihr um. Herr J. meint, dass es ein Vorteil ist, in einem Dorf zu wohnen.

3.7.3.3 Diskriminierung, Ablehnung

7/11 Familien bekamen Ablehnung oder Diskriminierung zu spüren.

Schulisches Umfeld (3/7): Frau E. erzählt, dass gewisse Schüler den Platz gewechselt haben, um nicht neben ihrem Kind sitzen zu müssen, ohne dass der Lehrer reagierte. Frau F. erinnert sich an den Blick der Eltern der Mitschüler, die manchmal nicht mehr mit ihnen sprechen: „Wir sind anders, wir nehmen wahr, dass man uns anders ansieht.“

Soziales Umfeld und Freizeit (4/7): Frau D. und Frau F. legen den Fokus auf die Blicke der andern, ihr Mitleid und die Herablassung („Ach, Ihr Armen!“). Frau E. stellt fest, dass gewisse Bekannte ausweichen und nicht mehr anrufen, andere fühlen sich unsicher und wissen nicht, wie sie sich verhalten sollen. Frau F. fühlt sich missverstanden und „an den Rand der Gesellschaft“ gedrängt.

Privates Umfeld (4/7): Bekannte von Frau E. verhielten sich unangemessen, sie will aber nicht auf Einzelheiten eingehen.

Professionelles Umfeld (1/7): Der Arbeitgeber von Frau K. nimmt nicht immer Rücksicht auf die Organisation in ihrer Familie.

Frau D. bedauert die „menschliche Dummheit“: „Die Menschen tragen Scheuklappen, gefragt wären mehr Spontaneität und Natürlichkeit.“

3.8 Kontakte mit Patientenorganisationen und betroffenen Familien

7/11 Familien sind Mitglieder einer oder mehrerer Patientenorganisationen (ProRaris, Cerebral Wallis, Sport Handicap Sion, SVOI³⁴, Insieme Wallis³⁵, ASA Wallis, AEMO)

³⁴ SVOI – Schweizerische Vereinigung Osteogenesis imperfecta

³⁵ Insieme = Organisation von Eltern geistig behinderter Menschen

oder der Stiftung Sternschnuppe³⁶, auf die sie von der HFE, anderen Eltern, Kollegen oder Artikeln hingewiesen wurden. Sie sind seit 6 Monaten bis 8 Jahren Mitglieder (Medianwert 3 Jahre). Frau K. wollte sich nicht an Patientenorganisationen wenden, da sie „das Leben leicht nehmen wollte“.

7/11 Familien halten den Kontakt mit anderen Familien derzeit für nützlich. Herr A. möchte ihre Erfahrungen nutzen und Informationen austauschen. Frau G. schätzt diese Kontakte bereits, die sie auf menschlicher und emotionaler Ebene für sehr nützlich erachtet. Erwachsene mit derselben Krankheit zu treffen, öffnet Zukunftsperspektiven für ihr Kind. Frau E. findet den menschlichen Austausch mit anderen Eltern bereichernd, er ist aber nicht mit der Unterstützung durch ihre Familie vergleichbar. Ihr Mann kann sich jetzt gegenüber einem betroffenen Vater etwas öffnen. Frau H. und K. ziehen punktuelle Treffen vor. Frau H. hat Angst vor der Konfrontation mit älteren Kindern. Herr und Frau J. teilen diese Befürchtungen, fassen solche Treffen jetzt aber ins Auge, denn sie beginnen den Erfahrungsaustausch zu schätzen. Frau D. bedauert, keine Zeit zu haben, da sie Gespräche liebt.

Frau B. findet hingegen, dass ihre Gefühle nur sie etwas angehen. Sie ist sich Mitgefühl nicht gewohnt und fühlt sich stark genug.

6/11 Familien glauben, dass dieser Kontakt nach Stellung der Diagnose nützlich gewesen wäre. 3/11 Familien stehen noch immer im Kontakt mit den Familien, die sie damals kennen gelernt hatten. Eine im Gang des Spitals angetroffene Familie hatte die Diagnose gar 1,5 Jahre vor dem Genetiker gestellt. Nach Meinung von Frau F. und Frau I. muss man allerdings bereit sein, diese Kontakte zu knüpfen. Bei Erhalt der Diagnose ist dies nur selten der Fall. Gemäss Frau I. sind die Eltern zu diesem Zeitpunkt „mit ihrer eigenen Geschichte beschäftigt“ und „wer überwältigt ist, kommt

³⁶ Stiftung Sternschnuppe = Stiftung, die Freude und Abwechslung in das Leben von Kindern und Jugendlichen bringt, die mit einer Krankheit, Behinderung oder mit den Folgen einer schweren Verletzung leben.

nicht zurecht“. Ein Austausch ist mit den Eltern möglich, die „sich ihrem Schicksal gestellt haben“. Sie ist bereit, sie mit ihren Erfahrungen zu unterstützen (z.B. im Verkehr mit der IV).

3.9 Globale Zufriedenheit

Tabelle 12 – Eltern, die je nach Versorgungstyp sehr zufrieden oder zufrieden sind⁶

Art der Versorgung	Häufigkeit
Spezialisten	10/11
Globale Behandlungscoordination	9/11
Aufmerksamkeit der Fachkräfte für Fragen der Eltern	8/11
Behandelnder Arzt	9/10
Hospitalisierung	7/10
Kontakte mit administrativen Diensten	7/11
Verfügbare Hilfen	4/7
Vorschule, Schule und globale Koordination der Beschulung	8/11
Soziale Kontakte/Freizeit, Anschluss an Vereine	6/11

Eine der beiden Familien, deren Kinder sich in einer spezialisierten Einrichtung aufhalten, ist zufrieden, die andere sehr zufrieden. Die eine ist sehr zufrieden mit dem Internat, die andere kaum zufrieden.

Frau B. hebt hervor, dass man Glück haben - und unabhängig vom Bereich „auf die richtigen Personen treffen muss“. Sie freut sich, diese Personen für ihr Kind endlich gefunden zu haben.

4/10 Familien haben schlechte Erinnerungen an die oft erwähnten Hospitalisierungen. Sie beziehen sich auf die medizinische und psychologische Versorgung (potenziell lebensgefährliche Untätigkeit, Krankengeschichte mit einer Fehldiagnose, alleinige Verantwortung der Eltern für die Pflege des Kindes, Unkenntnis über die Krankheit seitens der medizinischen und paramedizinischen Fachkräfte).

Frau G. weist auf grosse Unterschiede zwischen den Fachkräften hin, wenn es darum geht, auf die Fragen der Eltern einzugehen. Gewisse Ärzte überschätzen sich, sie glauben „das Wissen gepachtet zu haben“. Sie kommunizieren weder mit den Eltern (die doch zu eigentlichen „Experten“ der jeweiligen SK geworden sind) noch mit ihren Kollegen. Den Tag, als ihr Kind zum ersten Mal aufstand, erlebte sie wie „einen Stinkefinger“ für den Arzt, der die Prognose gestellt hatte: „Ihr Kind wird nie gehen können.“

Die Kontakte mit administrativen Diensten und insbesondere der IV geben oft Anlass zu Klagen. Für Frau D. sind sie ein eigentlicher „Kampf“. Frau G. hat das Gefühl, sich ständig rechtfertigen zu müssen, als ob sie versuche, die IV zu betrügen (z.B. den IV-Sachbearbeiter, der das Kind abklärt). Frau H. hat mit derselben Person ebenfalls schlechte Erfahrungen gemacht. „Das IV-Verfahren war eine echte Qual“ für Frau I. Es machte sie richtig „wütend“. Grund war das absolute Fehlen jeglichen Einfühlungsvermögens eines „widerlichen Angestellten“, „als ob er persönlich etwas bezahlen müsste“. Herr J. kann die langen Bearbeitungszeiten für die Dossiers nicht verstehen.

Frau K. ist sich ihres Glücks bewusst: Die Krankheit ihres Kindes ist im Anhang der GgV³⁷ aufgeführt, und die Übernahme der Kosten durch die IV stellte – im Gegensatz zu anderen Familien - keine Probleme³⁸.

Frau D. bedauert, dass die Institution ihres Kindes aus finanziellen Gründen für das Internat zu viele Studenten anstellen muss. Frau F. ist erstaunt über das mangelnde Fingerspitzengefühl eines Vereins, dem sie angehört. Frau K. erklärt, dass man „ständig am Ball bleiben muss“, damit alles rund läuft.

³⁷ Verordnung über Geburtsgebrechen aus dem Jahr 1985, die als Anhang eine Liste mit den von der IV anerkannten Leiden enthält. Die IV ist nur zuständig, wenn das Leiden auf der Liste aufgeführt ist. Ein 2013 veröffentlichter Bericht der Eidgenössischen Finanzkontrolle aus dem Jahr 2012 beurteilt diese Liste als veraltet und uneinheitlich.

[http://www.efk.admin.ch/images/stories/efk_dokumente/publikationen/evaluationen/Evaluationen%20\(39\)//935_0ZF_d.pdf](http://www.efk.admin.ch/images/stories/efk_dokumente/publikationen/evaluationen/Evaluationen%20(39)//935_0ZF_d.pdf) (eingesehen am 18. Februar 2013)

³⁸ Die IV und die Krankenkassen vergüten die Leistungen unterschiedlich. Vergütet eine KK die Leistungen, beträgt die Kostenbeteiligung Minderjähriger 10% der Kosten bis zu einem Maximalbetrag von CHF 350.- pro Jahr, während die IV im Prinzip die vollen Kosten übernimmt.

3.10 Braucht es eine neue Art der Begleitung?

3.10.1 Globale Koordination der Versorgung

8/11 Eltern übernehmen die globale Koordination der Versorgung ihres Kindes (eine Familie nur des Hütediensts für ihr Kind). Bei zwei Familien kümmern sich die Kinderärzte um diese Koordination (gemeinsam mit der Sonderschule bei einer Familie. Vor Schulbeginn waren allein die Eltern zuständig). Zwei Familien werden vom schulmedizinischen und psychopädagogischen Dienst (SMSPP) und von der HFE unterstützt.

3.10.2 Begleitung als Hilfe bei der Koordinationsarbeit

Alle Familien befürworten eine neuartige Fachperson, die speziell für die Begleitung von Patienten mit einer SK ausgebildet ist.

Im Zentrum ihrer Tätigkeit müssten folgende Bereiche stehen:

Tabelle 13 – Bereiche, für die eine Begleitung wünschenswert wäre (mehrere Antworten möglich)

Einholung administrativer Informationen	11/11
Ständige Koordination aller Beteiligten	9/11
Verhandlungen mit den verschiedenen Partnern	9/11
Dossierbetreuung	9/11
Beschulung	9/11
Weitere Bereiche, z.B.: verfügbare Hilfen und Leistungen, interdisziplinäre Treffen und Evaluationen, psychologische Unterstützung und fallspezifische Beratung	9/11

Kenntnis der eigenen Rechte, der verfügbaren Hilfen, der Versorger

Niemand kann Frau B. sagen, was ihr Sohn braucht. Sie möchte wissen, an wen sie sich in den Amtsstellen wenden - und wie sie sich gegenüber den Ärzten verhalten soll. Frau E. weiss nicht, auf welche Hilfen sie Anspruch hat (Haushaltshilfe usw.).

Herr und Frau D. fühlen sich „sich selbst überlassen“. „Wir schaffen das schon“ reicht nicht mehr. Um ihren Alltag zu meistern, brauchen sie konkrete praktische Hilfe.

Ein neuer Beruf?

Frau H. hätte diese Fachperson zu Beginn benötigt. Jetzt sind die Dinge geregelt, eine Arbeit, die sie und ihr Mann bewältigt haben.

„Ja, ABER...“: Frau G. hat „so viel durchgemacht“ und ist deshalb heute misstrauisch.

Für Frau K. müsste eine neue Begleitperson „auf Abruf“, je nach Bedarf der Familien, verfügbar sein. Sie müsste „über ein sehr umfassendes Instrumentarium verfügen“.

Herr und Frau D. fühlen sich überfordert. Sie brauchen Unterstützung durch jemanden, der sich besser als sie selbst mit den bestehenden Leistungen auskennt, einen Koordinator. Sie können bloss „den Notfall, das Dringendste“ bewältigen.

Frau F. träumt von einer Bezugsperson „auf lange Sicht, von einem Sprachrohr“, das ihre Bedürfnisse weiterleitet, „einer echten Stütze“.

Frau H. erwartet von dieser Fachperson, „dass sie noch weiter geht als die HFE“.

Frau I. hält diese Unterstützung für erforderlich, wenn die Eltern die organisatorischen Aspekte nicht übernehmen können.

Herr J. fragt sich, ob eine Fachkraft über Know-how in allen Bereichen verfügen kann. Seines Erachtens ist die Umsetzung schwierig. Er sieht aber den Nutzen, vor allem im Zusammenhang mit Schwierigkeiten mit der IV. Er selbst hat Angst, dass ihm eine für sein Kind nützliche Leistung „entgeht“. Diese neue Fachperson müsste die Situation überblicken und kontrollieren, ob alle verfügbaren Leistungen adäquat ausgeschöpft werden.

3.10.3 Im Gespräch mit den Eltern vertiefte Themen

➔ Verbesserung der Lage von Menschen mit einer SK³⁹

In der Schweiz ist die Lage der Patienten „nicht grossartig“, selbst im Vergleich mit Ländern mit einer schlechter laufenden Wirtschaft. Der fehlende politische Wille und

³⁹ Von den Eltern eingebrachtes Thema

die Position der SVP⁴⁰ beunruhigen die Eltern. Insgesamt fehlt es an Informationen über SK (Ärzte und paramedizinische Fachkräfte, Spitäler, Sozialversicherungen, Ausbildungsstätten, Verwaltungen usw.). Es bedarf auf allen Ebenen zwingend der Sensibilisierung, Information und Ausbildung. Die Solidarität zwischen den SK muss verstärkt werden: Gewisse Eltern finden es ungerecht, dass z.B. die Cystische Fibrose im Gegensatz zu anderen SK in den Medien so viel Beachtung findet.

➔ Klärung der Beziehungen mit den Sozialversicherungen

Die Sozialversicherungen müssen aufhören, auf dem Rücken von Patienten mit SK zu sparen. Es ist schockierend, dass erst der Druck der Presse die Politiker veranlasst, sich mit dem Thema zu beschäftigen. Patienten werden verdächtigt, sie fürchten sich, zu viel zu sagen; die Regeln und Gesetzestexte sind ungerecht oder überholt. Für die Beziehungen zwischen den Gesprächspartnern braucht es eine offene und ehrliche Kommunikation. Für die Familien ist es sehr mühsam, sich ständig rechtfertigen zu müssen, als ob sie die Versicherungen täuschen wollten oder um Almosen bäten. Für die Eltern ist dieser dauernde Kampf zermürend.

➔ Psychologische Unterstützung

Die Eltern verlangen in allen entscheidenden Momenten Hilfe, unter anderem bei der Bekanntgabe der Diagnose oder von Prognosen wie „Ihr Kind wird nie sein wie die anderen“. Diese Unterstützung sollte ihnen automatisch angeboten werden.

➔ Die Leere nach der HFE³⁹

Das Ende der Unterstützung der HFE hinterlässt eine grosse Leere. Der Abschied dieser Vertrauensperson, die bis zum Schuleintritt oft alles koordiniert hat, hinterlässt hilflose Eltern.

Was kommt danach? „Ungewissheit, das Nichts...“.

⁴⁰ SVP: Schweizerische Volkspartei, Rechtspartei, die sich für die Rückkehr von Kindern mit besonderen Bedürfnissen, die in der Regelklasse integrativ beschult werden, in die Sonderschule stark macht.

→ Zeit, eine Gesprächs- und Austauschplattform für die Geschwister³⁹

„Ich, ein verlassenes kleines Entchen, keine Mutter!“ Dieser Satz einer knapp 2-jährigen Schwester zeigt die Schwierigkeiten der Geschwister auf. Die übrigen Geschwister nicht zu vergessen, ist ein prioritäres Anliegen der Eltern: Man muss das Befinden der Geschwister im Auge behalten, ihnen Zeit widmen, ihnen eine Gesprächs- und Austauschplattform mit anderen betroffenen Geschwistern anbieten.

→ Zeit für das Paar³⁹

Die Eltern wünschen sich Zeit für ihre Paarbeziehung. Sie fühlen sich oft allein gelassen. Die Fachkräfte kümmern sich um das kranke Kind, für die Eltern bzw. das Paar gibt es keine Begleitung. Wegen der unterschiedlichen Wahrnehmung der Situation durch die Ehepartner bedarf es ständig gewisser Kompromisse, die das Gleichgewicht gefährden. Manchmal ist eine externe Hilfe angebracht, um den Bedürfnissen des Paares gerecht zu werden.

→ Zeit für die Familie³⁹

Die Eltern möchten Zeit für ihre Familie haben, ohne das kranke Kind. Sie möchten Wochenenden und Ferien gemeinsam verbringen und die Schuldgefühle vergessen, sich nur um das kranke Kind zu kümmern. Sie brauchen mehr Hilfe (Entlastung, kurzfristige Beaufsichtigung) und Strukturen, wo ihr Kind ohne sie bleiben kann.

→ Zeit für sich selbst³⁹

Sowohl Vater als auch Mutter brauchen Zeit für sich selbst, um sich auszuruhen, zu schlafen, sich zu erholen, Kraft zu schöpfen. Der Preis, den gewisse gut eingespielte Eltern zahlen, die alles bewältigen, ist zu hoch (Depression, Burn-out usw.).

→ Eine Gesprächs- und Austauschplattform für die Eltern³⁹

Gewisse Eltern möchten sich mit anderen Eltern austauschen können. Mehrere möchten bereits im Herbst eine informelle Diskussionsgruppe einrichten. Bemerkenswert ist, dass jene am stärksten daran interessiert sind, die zunächst keinen Austausch gesucht hatten.

→ Eine Gesprächs- und Austauschplattform sowie geeignete Aktivitäten für das kranke Kind³⁹

Gemäss den Eltern müssten die kranken Kinder, die das wollen, sich mit anderen kranken Kindern austauschen können. Man sollte ihnen geeignete Freizeit- und sonstige Aktivitäten, Ferienlager, Wochenenden, die „nicht zu stark behinderungsorientiert sind“, anbieten.

→ Beseitigung architektonischer Hürden, insbesondere in der Schule³⁹

4 DISKUSSION

4.1 Vorbemerkungen

- ☛ In dieser Arbeit habe ich mich absichtlich auf die Bedürfnisse und Erwartungen der Familien beschränkt. Dieses bereits sehr breit gefasste Thema interessiert mich am meisten. Eine breiter abgesteckte Studie wird sich mit allen betroffenen Patienten befassen müssen.
- ☛ Die Verzerrungen dieser Studie betreffen die Rekrutierung (opportunistische Auswahl und *snowball sampling*) und die geringe Zahl der Familien, welche die Repräsentativität der ausgewählten SK beeinflussen.
- ☛ Der Rahmen der Gespräche scheint mir keine Verzerrung darzustellen, da die Eltern den Ort selbst aussuchen konnten.
- ☛ Es gibt unterschiedliche Wahrnehmungen und Reaktionen innerhalb der Paare³⁹ (Gargiulo, 2009). Ich bedaure, dass ich nur einen Gesprächspartner hatte (oft die Mütter). Die Väter und Geschwister sehen die Situation anders. Gerne hätte ich auch ihren Standpunkt kennen gelernt, einige hätten ihn auch gerne dargelegt.
- ☛ Die Frage über die globale Zufriedenheit war zu weit gefasst. Eine Familie berichtete über eine katastrophale Ersthospitalisierung, der dann hervorragende Erfahrungen in anderen Spitalzentren folgten. Sämtliche Familien berichteten

über solche Erlebnisse in einem oder mehreren Bereichen. Der Zufriedenheitsgrad hängt von der Persönlichkeit der Akteure ab.

- ☛ Das Volumen der eingeholten Informationen führt zu Schwierigkeiten bei ihrer Präsentation. Die Auswahl der zu vertiefenden Themen ist extrem schwierig. Ich habe deshalb beschlossen, mich auf eine Bestandsaufnahme und die Erhebung der Bedürfnisse und Erwartungen der Familien in einem globalen Umfeld zu beschränken (gemäss der Definition der spezifischen Ziele dieser Untersuchung).

4.2 Synthese

Die Ergebnisse bestätigen, dass die von Eltern mit Kindern mit einer genetisch bedingten SK im Wallis beschriebenen Schwierigkeiten in einer Reihe von Punkten im Einklang mit den Erhebungen in Europa stehen (Beuscart, 2006 ; AFM, 2006 ; McGarvey & Hart, 2008 ; Kole & Faurisson, 2009 ; Azéma & Martinez, 2009 ; Rare Disease UK, 2010 ; Gouvernement du Grand-Duché de Luxembourg, 2011 ; Voigtländer et al., 2012) und in der Schweiz (Perroud, 2008 ; Lazor & d'Amato Sizonenko, 2011 ; Piérart et al., 2012).

Eine globale Koordination fehlt: Die meisten Eltern organisieren die Versorgung ihres Kindes selbst (8/11). Zu Beginn werden sie oft von den Pädagoginnen der HFE unterstützt. Wenn deren Einsatz endet, fühlen sie sich dann mit ihrem Alltag alleingelassen. Sie kennen ihre Rechte nur zum Teil (9/11) und hätten administrative und juristische Unterstützung nötig (7/11). Obwohl sie die Leistungen - wie jene der IV – in der Regel kennen, werden ihnen diese – wenn überhaupt – erst nach harten Kämpfen genehmigt.

Die Familien tragen die Folgen der Krankheit ihres Kindes auf beruflicher und sozioökonomischer Ebene. Die Eltern von 10/11 Kindern mussten ihre berufliche

Tätigkeit ganz oder zum Teil aufgeben, um sich um ihr Kind zu kümmern. Für 9/11 ist dies eine mittlere bis schwere Belastung des Familienbudgets.

Mit der Behandlungskoordination sind die Eltern eher zufrieden (9/11), obwohl sie eine medizinische Globalvision vermissen. In mehr als der Hälfte der Fälle erfolgte die Bekanntgabe der Diagnose in einem angemessenen Rahmen. Das Angebot einer psychologischen Hilfe in entscheidenden Momenten - beispielsweise bei der Bekanntgabe der Diagnose - fehlte aber bei 9/11 Familien. 7/11 Familien haben Erfahrungen mit Ablehnung oder Diskriminierung gemacht, 6/11 leiden unter sozialer Isolierung. 6/11 Familien hatten Schwierigkeiten mit der Integration und Beschulung. Der diagnostische Irrweg dauerte für 3/11 Familien bis das Kind 3-4 Jahre alt war. Eine Familie hat noch immer keine Diagnose, und die Mutter wurde psychologischer Störungen bezichtigt. Eine weitere Familie erhielt eine Fehldiagnose.

2/11 Familien wurden die für ihr Kind erforderlichen Rehabilitationen verweigert.

7/11 Familien bestätigten die Bedeutung der Patienten und ihrer Organisationen hinsichtlich Diagnose, Information und Unterstützung. Viele von ihnen würden Austausch- und Gesprächsplattformen begrüßen und sehnen sich nach einer Verbesserung der Lage von Patienten mit einer SK.

4.3 Kommentar

Um die thematische Logik zu wahren, habe ich beschlossen, auf die einzelnen Themen parallel zu ihrer Abfolge in der Präsentation der Ergebnisse einzugehen.

Keine der vertretenen SK wurde während der Schwangerschaft entdeckt, obwohl dies z. B. bei der Glasknochenkrankheit möglich gewesen wäre. Bei einem Drittel wurden die Probleme erst bei der Geburt erkannt. Zwei Diagnosen, eine war eine **Fehldiagnose**, wurden zu diesem Zeitpunkt gestellt.

In einigen Fällen dauerte der **diagnostische Irrweg** bis 3,5 Jahre. Diese Phase der Unsicherheit belastete die Eltern. Sie waren hin- und hergerissen zwischen der

Verharmlosung der beschriebenen Symptome durch die Ärzte, langen Such- und Untersuchungsphasen, der eher verspäteten Konsultation eines Genetikers und dem Warten auf die Ergebnisse. Gemäss Azéma & Martinez (2010, Nr. 308) erleichtert die „Pädagogie des Zweifels“ (zugeben können, dass man etwas nicht weiss) eine Früherkennung. Die Allgemeinpraktiker müssen dazu gebracht werden, einen „SK-Reflex“ zu entwickeln und ihre Patienten an einen Genetiker zu überweisen. Dieser verfügt aufgrund seiner Ausbildung über Expertenkenntnisse im Bereich der SK.

Die Bekanntgabe ist auf dem Lebenspfad der Familien ein Schlüsselerlebnis (Ben Soussan, 2006). In mehr als der Hälfte der Fälle erfolgte sie durch den Arzt im Rahmen eines Gesprächs mit beiden Eltern. Sie löst unterschiedliche und sehr starke emotionale Reaktionen aus. Sie nehmen die Nachricht weniger gut auf, wenn die Bekanntgabe nicht im Rahmen eines Gesprächs erfolgt oder wenn diesem ein telefonischer Anruf vorausgeht.

Mehr als die Hälfte der Eltern finden die Bekanntgabe in Ordnung, die mitteilende Person habe sich genug Zeit genommen. Rund die Hälfte erwähnen die Zeit, die sie ihnen gewidmet hat, die menschlichen und emotionalen Fähigkeiten. M. Gargiulo (2009) unterstreicht, dass „die Tatsache..., dass die Ärzte an eine Zukunft für ihr Kind glauben, sich als entscheidend erweist“. Die Eltern schätzen es, wenn ihnen die ankündigende Person einen kleinen Hoffnungsschimmer lässt, „... dies ist ein Moment, der einen Weg in die Zukunft öffnet, da es keine andere Möglichkeit gibt, um das Leben neu zu gestalten“ (ibid.). Verletzende Sätze wie „Ihr Kind wird nie gehen können“ werden aber noch immer ausgesprochen, „obwohl jegliche Prognose potenziell katastrophale Folgen für die Zukunft des Kindes hat“ (ibid.). A. Munnich (1999) zeigt dies in aller Deutlichkeit: „Diagnosefehler kann man uns gegebenenfalls verzeihen, falsche Prognosen vergibt man uns nie.“

Bei 9 Kindern wurde eine Retardierung der mentalen Entwicklung festgestellt. Manchmal geschah dies vor und manchmal nach der Diagnose einer SK. Eine

Mehrheit scheint diese Information gelassener zur Kenntnis genommen zu haben als die eigentliche Diagnose. Meines Erachtens ist der Grund, dass sie konkrete Folgen hatte, wie die Anordnung einer medizinischen und pädagogisch-therapeutischen Versorgung. „Wenn es keine Therapie gibt, übernimmt diese Versorgung die Rolle eines Therapieprojekts.“ (Munnich, 1999)

In der Regel sind die in jenem Moment gelieferten **medizinischen Informationen** ausreichend. Einige Eltern sind durch die Nachricht so fassungslos, dass sie nicht alles aufnehmen können. Wenn die ankündigende Person zugibt, dass er die SK kaum oder schlecht kennt, wird das akzeptiert (Huyard, 2009; Azéma & Martinez, 2010, Nr. 308).

Sehr oft informieren sich die Eltern dann im **Internet** und riskieren dabei, sich selbst weh zu tun, indem sie sich vorstellen, dass „ihr Kind alle beschriebenen Symptome hat (oder haben wird)“ (Munnich, 1999). Sie wenden sich auch an die **Patientenorganisationen** (Moulin, 2007; Huyard, 2009; Gargiulo, 2009; Araiedh et al., 2013). Gemäss C. Huyard (2009), *[they] play a key role, which seems rather specific to rare diseases... Patients and their relatives express a strong aspiration to meet either other persons with the same disease or other persons who are facing another rare disease*⁴¹. Zwei Drittel der Eltern sind Mitglieder von **Patientenorganisationen**. Sie schätzen die dort gelieferten Informationen, den Erfahrungsaustausch und die Unterstützung. Einige verzichten darauf aufgrund ihrer Vorstellung über die SK. Sie fürchten, auf ältere oder schwerer betroffene Kranke zu treffen. Im Laufe der Jahre nimmt diese Angst ab und wenn sie sich bereit fühlen, werden sie kontaktfreudiger (Piérart et al., 2012). Meine persönliche Erfahrung geht in dieselbe Richtung.

⁴¹ Deutsch: [Sie] spielen namentlich bei seltenen Krankheiten eine wesentliche Rolle... Den Patienten und ihren Angehörigen ist es ein Anliegen, entweder Menschen mit derselben Krankheit oder andere Menschen mit einer seltenen Krankheit kennenzulernen.

Bei der Bekanntgabe der Diagnose erhalten die Familien **kaum Informationen** über psychologische, administrative, juristische, praktische und soziale Aspekte. Gemäss C. Huyard (2009) sind Informationen über die Lebensqualität der Patienten im Alltag ihres Erachtens aber wichtiger als medizinische Erklärungen.

Bei der Bekanntgabe war nie ein Psychologe zugegen. Nur zweimal wurde psychologische Unterstützung angeboten. Die Familien arrangieren sich, so gut es geht, und nutzen ihr persönliches Netz.

Psychologische Unterstützung für die Geschwister wurde nur ein einziges Mal vorgeschlagen. **Familien- bzw. Paartherapien** wurden nur selten organisiert. Die Mütter bemerken oft erst später, dass sie Hilfe brauchen oder gebraucht hätten. Zu Beginn fühlen sie sich in der Regel nicht bereit, fremde Hilfe anzunehmen, und meinen, es alleine zu schaffen. Im Nachhinein bedauern sie das dann.

„Die Folgen der SK können alle Familienmitglieder betreffen, potenziell hätten alle eine psychologische Unterstützung nötig: zunächst die Mütter, dann die Väter und Geschwister, aber gegebenenfalls auch die Partner oder die Kinder selbst“ (Azéma & Martinez, 2010, Nr. 306). Eine solche psychologische Hilfe sollte systematisch – nicht nur bei der Bekanntgabe sondern auch über den gesamten Lebenspfad - angeboten werden. Der Entscheid, sie anzunehmen, obliegt den Betroffenen. Die Eltern weisen wiederholt darauf hin, wie wichtig Gesprächs- und Austauschplattformen sind. Dies gilt für sie selbst, die Geschwister und das kranke Kind. Sie wünschen sich die Schaffung von spezifischen Gesprächsgruppen für SK.

Vater und Mutter, das Paar (Gargiulo, 2009), die Geschwister und die Familie brauchen auch Zeit für sich, ohne das kranke Kind. Eine **Entlastung** ist lebenswichtig (Azéma & Martinez, 2010, Nr. 307), in der Praxis fehlt es aber an angemessenen Strukturen, und das Entlastungsangebot ist unzureichend.

Ein Spezialfall ist das **Fehlen einer Diagnose**. Die betroffene Mutter unterstreicht, dass man sie als verrückt betrachtete (Azéma & Martinez, 2010, Nr. 307). Dies

geschah genau dann, als sie eine explizite Bestätigung gebraucht hätte, eine gute Mutter zu sein (Munnich, 1999). Darüber hinaus „...erschwert die fehlende Diagnose die Festlegung des Leistungsanspruchs und kompliziert die Begleitung der Familie durch Patientenorganisationen“ (Piérart et al., 2012).

Es ist erfreulich festzustellen, dass die Eltern bei der **verfügbaren Unterstützung** die Hilfenentschädigung und den Intensivpflegezuschlag kennen. Die Vorstellungen der Eltern bzw. Ärzte behindern aber deren Einforderung. Letztere gehen manchmal soweit, den Eltern davon abzuraten. Insbesondere die Gewährung des Intensivpflegezuschlags ist komplex und scheint vom zuständigen IV-Sachbearbeiter abzuhängen. Wenig bekannt sind der jüngst eingeführte Assistenzbeitrag und die Ausweiskarte für Reisende mit einer Behinderung der SBB. Eine konkrete praktische Hilfe (z.B. Haushaltshilfe) ist ebenfalls erforderlich, wird aber selten beantragt und in der Praxis noch seltener organisiert. Die betroffenen Institutionen lehnen sie oft ab. Weitere Hilfeleistungen sind eher beschränkt und werden nicht immer genehmigt. Nicht selten warten die Eltern, bis sie am Ende ihrer Kräfte sind, um Hilfe zu suchen. Da die Bearbeitungszeit für die Anträge sehr lang - und die Verfügbarkeit des Personals sehr knapp ist, kommen - selbst positive - Entscheide oft zu spät.

Auf **administrativer/juristischer Ebene** sind die **Kontakte mit den zuständigen Stellen** oft schwierig: Sie wissen nichts über SK und ihr Arbeitsrhythmus steht nicht im Einklang mit den Bedürfnissen der Familien. Die Eltern kennen ihre Rechte nicht. Zwei Drittel der Familien hätten in diesem Bereich Hilfe nötig, insbesondere für ihre Beziehungen mit der IV. „Es wird immer schwieriger, seine Rechte bei der Invalidenversicherung durchzusetzen...“ (Kind, Braga et al., 2009). „Sie scheint restriktiver zu werden [und ihre] Instanzen verzögern das Eintreten auf Anträge“ (Piérart et al., 2012). Oft zögern die Eltern, ein Verfahren einzuleiten. Wer es wagt, spricht von einem eigentlichen „Hindernislauf“. Beschwerden gegen die Entscheide

der IV sind nunmehr kostenpflichtig, und oft muss ein Anwalt beigezogen werden. Für die Familien sind die Kosten oft hoch.

Die SK des Kindes beeinflusst die **finanzielle Lage** der Familien. Fast alle Eltern – meist die Mütter – haben **ihre berufliche Tätigkeit reduziert oder aufgegeben**. Drei Viertel der Familien müssen gewisse Leistungen selbst finanzieren. Dies stellt für das Familienbudget der allermeisten Familien eine mittlere bis schwere Belastung dar.

Der zeitliche Aufwand im Alltag ist hoch: Mehr als die Hälfte der Familien widmen der medizinischen Pflege, Rehabilitation, Hygiene und sonstigen Hilfen für ihr Kind im Durchschnitt mehr als 4 Stunden pro Tag. Dazu kommen die zahlreichen Arztbesuche und Therapiesitzungen für alle Kinder.

Alle Kinder haben so viele Symptome, dass eine **engmaschige und pluridisziplinäre medizinische Betreuung** gerechtfertigt ist. Meist übernehmen die Eltern die **Koordination** dieser Betreuung. Einige bedauern, dass **niemand den Überblick hat** und die Ärzte untereinander nicht kommunizieren. Die Aufsplitterung der Syndrome in ihre verschiedenen Symptome und die überholte Geburtsgebrechenliste im Anhang der GgV sind die Hauptverantwortlichen³⁷.

Erstaunlich ist, dass **keines der Kinder heute von einem Genetiker betreut wird**.

Etwas mehr als die Hälfte der Eltern hatte einen weiteren Termin erhalten, in erster Linie um die Eltern genetisch abzuklären und ihnen die Ergebnisse mitzuteilen. Einige Familien hatten während einer gewissen Zeit Folgetermine, meist auf Initiative des Genetikers, der wissen wollte, wie sich das Kind entwickelte. Die Eltern scheinen diese Konsultationen nunmehr für überflüssig zu halten. Einige sind nicht sehr begeistert, eine Rechnung für eine Konsultation zu erhalten, die eher dem Genetiker als ihrem Kind zu dienen scheint. Die Familien, deren Diagnose nicht bestätigt wurde, haben die Weiterbetreuung ebenfalls abgebrochen. Sie fragen auch nicht nach, ob es neue Gentests gibt. Die Familie, deren Diagnose noch aussteht, hatte noch nie Kontakt mit einem Genetiker. Vielleicht ist die Erklärung, dass die Familien

keine weiteren Kinder planen und sich eine genetische Beratung damit erübrigt. Eine weitere Möglichkeit ist, dass in 9/11 Fällen der genetische Vorfall zufällig erfolgte (nur in zwei Fällen waren die Väter Träger der Mutation, und keine dieser Familien hatte weitere Kinder). Es wäre interessant, die Eltern zu diesem Thema direkt zu befragen. Bedauerlich ist, dass das Erfahrungswissen der Familien den Genetikern vorenthalten wird. Kenntnisse über die Entwicklung dieser Kinder sind wichtig. Sie erlauben den Genetikern, diese seltenen Diagnosen bei zukünftigen Fällen besser zu erkennen.

Zu den Arztterminen kommen die **paramedizinischen Therapien**. Hier gibt es Unterschiede zwischen den Kindern in der Regelschule und jenen in Sonderschulen. Für erstere obliegt der Transport zwischen Wohnort und Schule den Eltern, für letztere wird er organisiert. Für Kinder, welche die Regelschule besuchen, fahren die Eltern die Kinder zur Therapie, während letztere diese meist direkt in der Schule erhalten. Die Zahl der verfügbaren Therapiesitzungen ist für die Kinder in der Regelschule ebenfalls tiefer, sie stehen in „Konkurrenz“ zu ihren Klassenkameraden. In gewissen Orten gibt es willkürliche Beschränkungen, die parallele Therapien verunmöglichen, obwohl die Indikation nachgewiesen ist. Wer behauptet, dass Kinder in der Regelschule weniger schwer betroffen sind als die anderen, vergisst, dass ihre zukünftige Integration in der Gesellschaft und am Arbeitsplatz von einer angemessenen Betreuung abhängt. Die interne Dokumentation der Patientenorganisation Valentin APAC⁴² untermauert dies: „Gemäss heutigem Wissensstand ist nachgewiesen, dass erworbene Fertigkeiten kaum wieder verloren gehen..., wenn... die Stimulierung im Umfeld und die Betreuung... aufrechterhalten werden (Heilgymnastik, Psychomotorik usw.).“ In Bezug auf die Therapie gibt es also eine Art Ungleichbehandlung, zunächst auf Kosten der Eltern. Die langfristigen Folgen für die Kinder kennen wir noch nicht...

⁴² Valentin APAC = Organisation von Patienten mit einer Chromosomenanomalie (Frankreich)

Die SK hat für mehr als die Hälfte der Eltern katastrophale Folgen auf ihr **Sozialleben**. Nicht nur reduzieren sie ihre berufliche Tätigkeit oder geben sie ganz auf, sie sind auch physisch und psychisch erschöpft. Sie ziehen sich zurück, einige verzichten ganz darauf, allein, als Paar oder Familie auszugehen und **isolieren sich gesellschaftlich** (Gargiulo, 2009). Diese Auswirkungen auf das Sozialleben zeigen sich auch bei einigen Kindern. Ein guter Massstab sind die Einladungen zu Geburtstagsfesten. Zwei Drittel der Familien fühlen sich infolge von **diskriminierendem oder ablehnendem Verhalten** in der Schule, Gesellschaft, im Privatbereich oder am Arbeitsplatz zusätzlich isoliert.

Die Eltern, die **von der HFE unterstützt** wurden, unterstreichen die begleitende Funktion dieser Pädagoginnen: Information, psychologische Unterstützung, Hilfe bei administrativen Verfahren, Überweisung an andere Fachkräfte usw. Das Ende dieser Massnahmen, die alle sehr geschätzt hatten, hinterlässt bei der Einschulung eine grosse Leere. Eine jüngst vom Verein Insieme Vaud durchgeführte Umfrage zeigt, dass die Eltern eine erzieherische und psychosoziale Begleitung am Wohnort wünschen: „An die 84% der Eltern würden auch nach der HFE gerne begleitet“ (Santi, 2013). Insieme Vaud wird über diese Bedürfnisse Gespräche mit den betroffenen politischen Institutionen aufnehmen und ein eventuelles Pilotprojekt vorschlagen.

Die **Einschulung** erfolgt für die meisten Kinder in Sonderklassen innerhalb der Regelschule. Da die Hilfe der HFE nicht mehr angeboten wird, übernehmen die Eltern die schulische Koordination. Die schulische Integration funktioniert nicht von selbst. Oft gibt es Konflikte mit den Lehrkräften, häufig aufgrund von Ängsten, Nichtwissen und mangelnder Aus- und Weiterbildung. Obwohl das Wallis in diesem Bereich als Pionier gilt, „ist die Integration in der Regelschule nie gesichert“: „Bei Klassen-, Stufen- oder Schulwechsel... muss immer wieder Überzeugungsarbeit geleistet werden“ (Piérart et al., 2012). Jüngst zum Teil im Wallis durchgeführte

Studien bestätigen die Vorteile der Integration auf soziopolitischer und auf pädagogischer Ebene (Sermier Dessemontet, Benoit und Bless, 2011). Natürlich müssen die Interessen des Kindes und die Wahl der Eltern Vorrang haben. Aus diesem Grund ist es umso wichtiger, auch weiterhin eine Referenzperson zu haben, welche die Verbindung mit den Lehrkräften sichern kann.

Die Frage einer **neuartigen Fachperson, die über eine Spezialausbildung im Bereich SK verfügt** und welche die Eltern auf ihrem **Lebenspfad** begleiten kann, stellt sich also von selbst (Salbreux, 2006). Dieser Vermittler würde die Massnahmen der Fachpersonen der verschiedenen Bereiche (Medizin, Paramedizin, Psychologie, Administration, Rechts-, Sozial- und Erziehungsbereich, Praxis) koordinieren und diese nicht konkurrenzieren. Dank seiner Kenntnisse könnte er die hervorragende, von der HFE begonnene Arbeit weiterführen. Der genaue Rahmen seiner Tätigkeit (Begleitung, Beratung, Coaching, Förderung usw.), die Bezeichnung (Koordinator, Bezugsperson usw.) und das Umfeld (Netz, interdisziplinäres Team usw.) müssen noch festgelegt werden. Die Verteilung der Kompetenzen auf Bund und Kantone und die Mehrsprachigkeit in der Schweiz werden die Schaffung einer neuen Struktur natürlich komplizieren.

In Frankreich gibt es einen interessanten Präzedenzfall: PRIOR (Plate-forme Régionale d'Information et d'Orientation des maladies Rares) hat in erster Linie die Aufgabe zu informieren, zu orientieren, zu begleiten und auszubilden. Diese Plattform richtet sich an betroffene Personen, ihre Bezugspersonen und Organisationen und an Fachkräfte. „Dieses regionale Pilotprojekt... führt keine Behandlungen durch und stellt keine Diagnosen. Es handelt sich um ein mobiles Team, das die Bedürfnisse von Menschen mit seltenen Krankheiten evaluiert und deren Gesundheits- und Lebenspfade koordiniert. Diese öffentliche Dienstleistung hat die Aufgabe, die Bedürfnisse der von einer seltenen Krankheit betroffenen

Menschen und ihres Umfelds zu evaluieren und der Belastung bei allen Vorgängen im Alltag Rechnung zu tragen...⁴³.

5 FAZIT UND AUSSICHTEN

2014 dürfte in der Schweiz für betroffene Menschen dank dem ersten nationalen Plan für SK eine Trendwende bedeuten. Diese Strategie sollte ihre Lage verbessern, indem sie die wesentlichen Anliegen gewisser Eltern berücksichtigt:

- Verbesserung der Lage von Menschen mit einer SK
- Klärung der Beziehungen mit den Sozialversicherungen
- psychologische Unterstützung in den entscheidenden Momenten und während des ganzen Lebens
- Entlastungsangebot für die Familien
- Gesprächs- und Austauschplattformen

Es dürfte noch eine gewisse Zeit verstreichen, bevor der nationale Plan SK in der ganzen Schweiz Wirkung zeigt. Ich habe vor, diese Diplomarbeit den in meiner Region potenziell betroffenen Institutionen vorzustellen⁴⁴: dem Departement für Gesundheit, Soziales und Kultur (DGSK) und dem Departement für Bildung und Sicherheit (DBS) des Kantons Wallis, dem Walliser Gesundheitsobservatorium (WGO), der Sozialberatung der Stiftung Emera usw. Ziel ist die Lancierung einer breiter abgesteckten kantonalen Studie, die sich nicht auf die Familien beschränkt, sondern auch die Kranken selbst einschliesst. Die Patienten und ihre Angehörigen werden über verschiedene Kanäle rekrutiert: ProRaris, Walliser Mitglieder von Patientenorganisationen, Kinderarztpraxen, Neuropädiater, verschiedene Spezialisten der Kinderheilkunde, Genetiker, paramedizinische Fachpersonen,

⁴³ <http://www.ville-fontenaylecomte.fr/infos/fontenay-infos/infos-generales/222-un-nouveau-service-pour-les-personnes-atteintes-de-maladies-rares-prior.html> (eingesehen am 13. August 2013)
http://www.chu-angers.fr/?IDINFO=200_14395_7792 (eingesehen am 13. August 2013)
<http://www.chu-nantes.fr/plate-forme-regionale-d-information-et-d-orientation-des-maladies-rares-nantes-angers-prior--24987.kjsp> (eingesehen am 13. August 2013)

⁴⁴ <http://www.vs.ch>, <http://www.ovs.ch/gesundheit/home.html>, <http://www.emera.ch> (eingesehen am 14. August 2013)

Spitäler, Medien usw. Ziel ist die genaue Erhebung ihrer Bedürfnisse und Erwartungen im Hinblick auf das Angebot einer systematischen Begleitung.

6 BIBLIOGRAPHIE

AFM, *Accompagnement des personnes atteintes de maladies rares, évolutives et physiquement invalidantes – Recommandations*, Paris (2006)

Anderson M., Elliott E. J., Zurynski Y. A., Australian families living with rare disease : experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support, *Orphanet journal of rare diseases*, 2013;8:22

Araiedh J. & al., Maladies orphelines : quels rôles pour les associations ?, *Revue Médicale Suisse*, 2013;9:1435-1436

Azéma B., Martinez N., *Étude sur les maladies rares : attentes et besoins des malades et des familles*, réalisée par le CREA à la demande de l'Alliance Maladies Rares (2009)

Azéma B., Martinez N., Parcours de santé et parcours de vie des personnes atteintes par une maladie rare, *Bulletin d'information du CREA Bourgogne*, 2010;306:18-32

Azéma B., Martinez N., Parcours de santé et parcours de vie des personnes atteintes par une maladie rare, *Bulletin d'information du CREA Bourgogne*, 2010;307:5-17

Azéma B., Martinez N., Parcours de santé et parcours de vie des personnes atteintes par une maladie rare, *Bulletin d'information du CREA Bourgogne*, 2010;308:7-19

Ben Soussan P. (ed.), *L'annonce du handicap autour de la naissance en douze questions*, Paris, Érès (A l'aube de la vie) (2006)

Beuscart J.-S., *Étude sur les besoins et les attentes en matière d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares, Contribution au débat public du 17 janvier 2006*, Paris, AFM (2006)

Brigance A. H., *Bilan des acquis - Inventaire du développement de l'enfant entre 0 et 7 ans*, 3^{ème} édition revue et validée (1997)

de Kalbermatten C., ProRaris, la voix des patients suisses atteints de maladies rares, *pharmaJournal*, 2013;3:3-5

EUCERD, *Report on the state of the art of rare disease activities in Europe* (2013)

Gargiulo M., *Vivre avec une maladie génétique*, Paris, Albin Michel (2009)

Gouvernement du Grand-Duché de Luxembourg, *Les maladies rares - Enquête sur la situation des personnes atteintes de maladies rares au Grand-Duché de Luxembourg* (2011)

Huyard C., What, if anything, is specific about having a rare disorder ? Patients judgements on being ill and being rare, *Health Expectations*, 2009,12:361-370

Kind C., Braga S. & Studer S. (eds.), *Sélectionner ou accepter ? La vie en devenir face aux diagnostics prénataux et préimplantatoires*, Chêne-Bourg, Médecine & Hygiène (2009)

Kole A., Faurisson F., *The Voice of 12,000 Patients : Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe* (2009)

Lazor R., d'Amato Sizonenko L., Maladies rares et médicaments orphelins : un enjeu de santé publique, *Bulletin des médecins suisses*, 2011;92:28/29

McGarvey B., Hart C., *An investigation into the social support needs of families who experience rare disorders on the island of Ireland* (2008)

Moulin B., Prise en charge d'un enfant atteint d'une maladie rare : place et rôle de l'accompagnement associatif, *Face à face*, 10 (2007)

Munnich A., *La rage d'espérer – La génétique au quotidien*, Paris, Plon (1999)

Perroud B., *Soutien aux proches d'une personne handicapée dans le Valais Romand*, Travail de diplôme d'étude postgrade HES présenté devant le Centre de Formation Continue (CEFOC) de la HES-SO pour l'obtention du grade de DAS en direction d'institutions éducatives, sociales et médico-sociales (2008)

Piérart G. & al., *Les ressources de soutien aux familles de personnes en situation de handicap dans le cadre du maintien à domicile*, Recherche financée par le Réseau d'Etude aux Confins de la Santé et du Social de la HES-SO (Haute École Santé Social) et l'Office des personnes handicapées du Québec (OPHQ) (2012)

Rare Disease UK, *Experiences of Rare Diseases : An Insight from Patients and Families* (2010)

Salbreux R. & al., L'accompagnement, *Contraste, Revue de l'ANECAMSP*, 24 (2006)
Santi F., Une question d'équilibre, *Insieme, Ensemble avec et pour les personnes mentalement handicapées*, 2013;2:10-13

Sermier Dessemontet R., Benoit V., Bless G., Schulische Integration von Kindern mit einer geistigen Behinderung – Untersuchung der Entwicklung der Schulleistungen und der adaptiven Fähigkeiten, der Wirkung auf die Lernentwicklung der Mitschüler sowie der Lehrereinstellungen zur Integration, *Empirische Sonderpädagogik*, 2011;4:291-307

Voigtländer T. & al., *Seltene Erkrankungen in Österreich* (2012)

Weng H.-J. & al., Family caregiver distress with children having rare genetic disorders : a qualitative study involving Russell-Silver Syndrome in Taiwan, *Journal of Clinical Nursing*, 2012;21:160-169

7 ZUSAMMENFASSUNG/ABSTRACT

ZUSAMMENFASSUNG

Situation, Erwartungen und Bedürfnisse von Eltern eines Kindes mit einer seltenen genetischen Krankheit im Wallis (Schweiz) - Braucht es eine neue Art der Begleitung?

Menschen mit seltenen Krankheiten haben mit typischen Schwierigkeiten zu kämpfen, und auch die betroffenen Walliser Familien bestätigen diese Regel. Zwar stehen den Eltern während bestimmter Phasen ihres Lebenspfades bemerkenswerte Hilfen zur Verfügung, aber für die Koordination der Versorgung ihres Kindes sind doch in erster Linie sie selbst verantwortlich. Diese Diplomarbeit bestimmt ihre Erwartungen und Bedürfnisse auf medizinischer, paramedizinischer, psychologischer, administrativer/juristischer und sozialer Ebene. Sie veranschaulicht ihren Bedarf einer Begleitung durch eine neue Fachperson und unterstreicht die positive Rolle von Patientenorganisationen. In Erwartung des in der Schweiz für 2014 angekündigten nationalen Plans für seltene Krankheiten und seiner Umsetzung bedarf es einer breiter abgestützten Untersuchung.

SCHLÜSSELWÖRTER

Seltene Krankheit, Situation, Bedürfnisse, Erwartungen, Begleitung, Familien, Eltern, Patientenorganisation, nationaler Plan, Wallis, Schweiz

ABSTRACT

Current approach, expectations and relatives' needs for children affected by rare genetic diseases in Valais (Switzerland) – A new support model to be established ?

Patients affected by rare diseases are faced with specific difficulties and those living in the Valais region of Switzerland do not escape these challenges. They benefit from considerable support at certain stages of life. However, the parents find themselves in the front line of having to coordinate their child's care. This report sets out their expectations and needs at a medical, paramedical, psychological, administrative/legal and social level. It highlights their need for support with the assistance of a new type of professional, and underlines the positive role of patients' associations. There is a need for a larger scale study in anticipation of a national plan for rare diseases (announced in Switzerland for 2014).

KEYWORDS

Rare disease, current approach, needs, expectations, support, relatives, parents, patients' association, national plan, Valais, Switzerland

8 VERDANKUNGEN

Mein Dank geht an die Familien, die meine Fragen offen beantwortet haben,
an die Betreuer der Diplomarbeit, Martine Frischmann und Armand Bottani,
an meine Kollegen und die Dozenten des Diplomlehrgangs,
an Nathalie Haslin und Catherine Le Mené,
an Anne-Françoise Auberson und Loredana d'Amato Sizonenko,
an Arnaud Chiolero und Brenda Spencer,
an meine Lektoren,
an meine Gastgeber in Paris,
an meine Familie und vor allem an Julie...

**Herzlichen Dank auch an Genzyme für die freundliche Unterstützung der
Übersetzung ins Deutsche**

9 ANHANG

Anhang 1: Fragebogen

Anhang 2: Begleitbrief

Anhang 3: Formular zur freiwilligen Einwilligung nach erfolgter Aufklärung

Übersetzung: Esther Neiditsch, Axone, Genf

Lektorat: Therese und Markus Steiger, Bern
Christine de Kalbermatten, Sitten

GESPRÄCHSLEITFADEN

ZIEL: Evaluation der Versorgung von rund zehn Familien im Wallis (Schweiz), die von einer nachgewiesenen oder vermuteten – oft seltenen - genetischen Krankheit betroffen sind.

- Bestandsaufnahme
- Evaluation der in der Versorgung aufgetretenen Schwierigkeiten
- Auflistung der Bedürfnisse und Erwartungen der betroffenen Familien

INHALTSVERZEICHNIS

1. Familienangaben
2. Diagnose: Bekanntgabe, Information und Wahrnehmung
3. Psychologische Begleitung
4. Administration und Rechtsfragen
5. Bewältigung der Krankheit im Alltag, familiäre Folgen
6. Psychosoziale Aspekte: Schule und Sozialleben
7. Kontakte mit Patientenorganisationen und betroffenen Familien
8. Globale Zufriedenheit
9. Braucht es eine neue Art der Begleitung?

HINWEIS: Diese Angaben unterliegen strikter Vertraulichkeit und bleiben in vollem Umfang anonym.

Datum des Gesprächs	Ausgefüllt mit <input type="checkbox"/> dem Vater <input type="checkbox"/> der Mutter
---------------------	---

1. Familienangaben

1.1. Betroffenes Kind

Diagnose: bekannt: _____
 vermutet _____
 unbekannt _____

Name (Initialen)	Vorname (Initialen)	Geburtsdatum	Geburtsort	Geschlecht

1.1 Krankheitszeichen

- Motorische Störungen? ja nein
- Wenn ja, welche?

- Sprachstörungen? ja nein

Wenn ja, welche?

- Hörstörungen? ja nein

Wenn ja, welche?

- Sehstörungen? ja nein

Wenn ja, welche?

- Funktionelle Störungen (z.B. Atmung, Verdauung usw.)? ja nein

Wenn ja, welche?

- Verhaltensstörungen? ja nein

Wenn ja, welche?

- Wurde eine psychologische Abklärung (IQ-Test) durchgeführt? ja nein

Wie wurden Ihnen die Ergebnisse bekanntgegeben?

Wie wurden die Ergebnisse an die Akteure weitergeleitet, die das Kind versorgen?

Wie wirkten sich diese Ergebnisse auf die Versorgung Ihres Kindes aus?

Von den Eltern geschätztes Alter des Kindes: vom Vater _ von der Mutter _

- Weitere Störungen? ja nein
Wenn ja, welche?

--

1.2. Biologische Eltern des Kindes, Geschwister, Verwandte

Die Daten beziehen sich auf die biologischen Eltern (Vater und Mutter, die das Kind gezeugt haben) des Kindes, auch wenn das Kind nunmehr von einer anderen Person aufgezogen wird (z.B. in einer getrennten - oder Patchworkfamilie).

1.2.1. Vater

Name (Initialen)	Vorname (Initialen)	Geburtsdatum	Träger der Krankheit
			<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> nicht getestet <input type="checkbox"/> irrelevant

1.2.2. Mutter

Name (Initialen)	Vorname (Initialen)	Geburtsdatum	Trägerin der Krankheit
			<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> nicht getestet <input type="checkbox"/> irrelevant

1.2.3. Geschwister

Name (Initialen)	Vorname (Initialen)	Geburtsdatum	Träger der Krankheit
			<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> nicht getestet <input type="checkbox"/> irrelevant
			<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> nicht getestet <input type="checkbox"/> irrelevant
			<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> nicht getestet <input type="checkbox"/> irrelevant
			<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> nicht getestet <input type="checkbox"/> irrelevant

1.2.4. Verwandte

- Wurden die Verwandten getestet? ja nein irrelevant

1.3. Beschreibung der Familie

- Lebt das Kind in seiner Familie Institution anderswo: _____ ?

<i>Kommentar</i>

2. Diagnose: Umstände, Bekanntgabe, Information, Betreuung und Wahrnehmung

2.1. Umstände der Diagnose

- Wurde die Anomalie während der Schwangerschaft erkannt? ja nein
Was bot man Ihnen an?

Was hätten Sie sich gewünscht?

- Wenn während der Schwangerschaft oder bei Geburt keine Diagnose gestellt wurde: Wann begannen sich die Eltern oder andere Personen Fragen zu stellen:

- Grund der Beunruhigung:
 Hypotonie fehlendes Greifen kein Blickkontakt Verspätung beim Gehen
 Verspätung beim Sprechen Verhaltensstörung weitere Gründe

- Hat eine aussenstehende Person das Problem als erste erkannt? ja nein
Falls ja: Wer?
 Familie _____ Tagesmutter Freunde Kinderarzt Lehrerin
 andere Person _____
- Wen haben Sie konsultiert? _____
- Haben Sie weitere Ärzte aufgesucht? ja _____ nein
- Was sagte man Ihnen? _____
- Welche Diagnose erhielten Sie? _____
- Wurden weitere Diagnosen erwähnt? _____
- Alter Ihres Kindes zum Zeitpunkt der Diagnose: _____

- Alter bei den ersten Konsultationen von Spezialisten: _____
- Falls Sie noch immer keine Diagnose haben: Wie lange warten Sie schon darauf?
____ Jahre
- Was empfinden Sie im Zusammenhang mit der fehlenden Diagnose?

Kommentar

2.2. Bekanntgabe der Diagnose

- Waren beide Eltern anwesend? ja nein
Falls nicht, erklären Sie bitte warum: _____
- Wer teilte Ihnen die Diagnose mit? _____
- Wie wurde Ihnen die Diagnose mitgeteilt?
 Gespräch Brief E-Mail SMS Telefon im Gang zwischen Tür und
Angel andere Umstände (welche) _____
- Nahm sich die mit der Bekanntgabe der Diagnose betraute Person genug Zeit?
 ja nein

Kommentar

2.3. Bei Bekanntgabe der Diagnose übermittelte Informationen

- Waren die medizinischen Angaben ausreichend (Risiko eines weiteren Kindes mit derselben Krankheit, Prognose usw.)?
 ja nein zu viele Informationen zu viele Einzelheiten (Recht auf Nichtwissen)

- Verstanden Sie die erhaltenen Informationen?
 ja nein zum Teil

- Verfügte die Person, die Ihnen die Diagnose mitteilte, Ihres Erachtens über ausreichende Kenntnisse über die Krankheit Ihres Kindes? ja nein
 Falls nicht, gab Sie das zu? ja nein
 Was schlug Sie Ihnen vor? _____

- Erhielten Sie weitere Informationen? ja nein
 Falls ja, über welche Bereiche? _____
 Psychologie ja nein
 Administration und Recht ja nein
 Sozialbereich ja nein
 praktische Informationen ja nein
 weitere _____ ja nein

Kommentar

- Wie haben Sie sich in der Folge informiert?
 Spezialist Patientenorganisation Internet Helplines Forum DVD
 Broschüre, Magazin, Buch usw. keine Informationen erhalten

- Haben Sie heute genügend Informationen? ja nein

- Haben Sie eine Bezugsperson, an die Sie Ihre Fragen richten können?
 ja nein wer? _____

- Bot man Ihnen einen zweiten Termin an? ja nein
 Wenn ja, nach wieviel Zeit? _____

2.4. Empfindungen bei der Bekanntgabe

- Berücksichtigte Ihr Gesprächspartner Ihre Gefühle, Fragen und Emotionen?
 ja nein

- Erhielten Sie die gewünschten Antworten? ja nein

- Welche Gefühle hatten Sie? _____

Kommentar

3. Psychologische Begleitung

- War zum Zeitpunkt der Bekanntgabe ein/e Psychologe/in zugegen? ja nein
Hätten Sie dies gewünscht? ja nein
- Bot man Ihnen zum Zeitpunkt der Bekanntgabe Hilfe an? ja nein
Wenn ja, wer hat Ihnen Hilfe angeboten? _____
- Welche Art Hilfe bot man Ihnen an? _____
- Mussten Sie diese Hilfe selber suchen? ja nein
- Bei wem haben Sie sie schliesslich gefunden?
 Psychologe Psychiater Patientenorganisation Gesprächsgruppe
 persönliches Umfeld betroffene Familien andere _____
- Schien Ihnen diese psychologische Hilfe angemessen (Kenntnisse über die Krankheit, Folgen usw.)? ja nein
Falls nicht, warum: _____
- Wurde den Geschwistern eine psychologische Versorgung angeboten?
 ja nein
Wenn ja, warum? _____
- Wurde eine Familientherapie eingerichtet? ja nein
Wenn ja, warum? _____

Kommentar

- Welche Massnahmen wurden zur Überwindung Ihrer Probleme getroffen, welche hätten getroffen werden können, welche könnten noch getroffen werden?

Kommentar

4. Administration und Rechtsfragen

4.1. Sozialhilfe und weitere Hilfeleistungen

- Kennen sie die Hilflosenentschädigung für Minderjährige? ja nein
 Wer hat Ihnen davon erzählt? _____
 Erhalten Sie diese Entschädigung? ja nein
 Falls ja, welchen Grad: leicht mittel schwer seit _____
 Falls nicht, warum: _____
- Kennen Sie den Intensivpflegezuschlag? ja nein
 Wer hat Ihnen davon erzählt? _____
 Erhalten Sie diesen Zuschlag? ja nein
 Falls ja, welchen Grad: leicht mittel schwer seit _____
 Falls nicht, warum: _____
- Kennen Sie den Assistenzbeitrag? ja nein
 Wer hat Ihnen davon erzählt? _____
 Erhalten Sie diesen Beitrag? ja nein
 Falls ja, welchen Grad: 0 1 2 3 4 seit _____
 Falls nicht, warum: _____
- Kennen Sie die Ausweiskarte für Reisende mit einer Behinderung der SBB?
 ja nein
 Wer hat Ihnen davon erzählt? _____
 Haben Sie eine solche Karte? ja nein
 Wenn ja, seit _____
 Falls nicht, warum: _____
- Erhalten Sie andere Arten von Hilfe (z.B. KVG-Leistungen, Rotes Kreuz usw.)?
 ja nein
 Wenn ja, welche? _____
 Seit _____
 Wer hat Ihnen davon erzählt? _____

4.2. Kontakte mit administrativen Diensten

- Konnten Sie sich die Informationen über Ihre Rechte beschaffen und die Funktionsweise der betroffenen Institutionen verstehen?

ja nein zum Teil

Falls nein oder zum Teil: Bitte erklären Sie, warum?

<i>Kommentar</i>

- Verzichten Sie manchmal auf gewisse Schritte? ja nein

Wenn ja, warum (mehrere Antworten möglich)?

- Der Energie- und Zeitaufwand ist zu gross.
- unverständliche Vorbedingungen
- Es ist schwierig, umfassende und zentralisierte Informationen zu erhalten.
- Bearbeitungsfrist der Dossiers
- Differenz zwischen den Bedürfnissen und der Temporalität der Amtsstellen
- Die bestehenden Leistungen sind nicht auf die Bedürfnisse abgestimmt.
- andere Gründe _____

4.3. Administrative und juristische Unterstützung

- Würde Ihnen eine administrative und juristische Unterstützung helfen?

ja nein

- Haben sie bereits das Fachwissen eines Vereins/ eines(r) Sozialhelfers(in)/ eines(r) Anwalts(Anwältin)/einer Rechtsschutzversicherung/betroffener Familien usw. in Anspruch genommen, um die Rechte Ihres Kindes geltend zu machen?

ja nein

Wenn ja, wie? _____

Seit _____

Wer hat Ihnen davon erzählt? _____

<i>Grund</i>

Ergebnisse

- Haben Sie auf solche Dienste verzichtet? ja nein
 Falls ja: finanzielle Gründe Zeitaufwand Energieaufwand Entmutigung andere Gründe

Kommentar

4.4. Finanzierung

- Müssen Sie oder mussten Sie gewisse Leistungen selbst finanzieren?
 ja ⇔ ungefährender Jahresbetrag _____ CHF
 nein (vgl. Punkt 5.5.1.1.)
 Wenn ja, welche?
 Pflege Medikamente medizinische Behandlungen Medizinprodukte und Hilfsmittel Physiotherapie, Logopädie, Psychomotrizität, Ergotherapie usw.
 Nahrungsergänzungsmittel weitere _____
 Aus welchem Grund?

- Wie stark hat die Krankheit Ihres Kindes das Familienbudget belastet?
 überhaupt nicht mittelschwer stark

5. Bewältigung der Krankheit im Alltag, familiäre Folgen

5.1. Aus-/Weiterbildung und Berufstätigkeit der Eltern

- Hat die Krankheit Ihres Kindes Ihre Arbeitsbedingungen verändert? ja nein

	Vater	Mutter
Aus- und Weiterbildung*		
Ausgeübter Beruf		
Vor der Schwangerschaft	<input type="checkbox"/> Vollzeit <input type="checkbox"/> Teilzeit <input type="checkbox"/> ohne Anstellung <input type="checkbox"/> Stellensuchender	<input type="checkbox"/> Vollzeit <input type="checkbox"/> Teilzeit <input type="checkbox"/> ohne Anstellung <input type="checkbox"/> Stellensuchende
Heute	<input type="checkbox"/> Vollzeit <input type="checkbox"/> Teilzeit <input type="checkbox"/> ohne Anstellung <input type="checkbox"/> Stellensuchender	<input type="checkbox"/> Vollzeit <input type="checkbox"/> Teilzeit <input type="checkbox"/> ohne Anstellung <input type="checkbox"/> Stellensuchende
Anpassung der Arbeitszeit infolge der Krankheit Ihres Kindes	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Entlassung infolge ungenügender Präsenz bzw. wiederholter Absenzen	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Verringerung der Arbeitszeit: seit wann?		
Verringerung der Arbeitszeit: in Prozent?		
Begründung		

*obligatorische Schule, EFZ, Maturität, Meister, Fachhochschule, Universität usw.

5.2 Beaufsichtigung des kranken Kindes

- An wen wenden Sie sich für die Beaufsichtigung Ihres Kindes?
 die Familie ja (an wen?) _____ nein
 Systematisch und regelmässig? ja nein
 Wegen der Behinderung? ja nein
 Häufigkeit jeden Tag mehrmals wöchentlich mehrmals monatlich
- Freunde ja nein
 Systematisch und regelmässig? ja nein
 Wegen der Behinderung? ja nein
 Häufigkeit jeden Tag mehrmals wöchentlich mehrmals monatlich
- Strukturierte offizielle Beaufsichtigung
 ja (welche?) _____ nein
 Systematisch und regelmässig? ja nein
 Wegen der Behinderung? ja nein
 Häufigkeit jeden Tag mehrmals wöchentlich mehrmals monatlich

- Entlastungsstruktur ja nein
 Wenn ja, in welcher Form?
 Entlastung durch Profis eine Institution Tagesstätten andere _____
 Systematisch und regelmässig? ja nein
 Wegen der Behinderung? ja nein
 Häufigkeit jeden Tag mehrmals wöchentlich mehrmals monatlich
 (z.B. Wochenende) Ferien

5.3. Situationsbedingte Anpassungen

- Mussten Sie infolge der Krankheit Ihres Kindes Anpassungen vornehmen?
 ja nein

Falls ja:

- Umzug infolge der Behinderung? ja nein
- Spezialausrüstung des Familienautos? ja nein
- spezielle Einrichtungen in der Wohnung? ja nein
- Alarmsystem ja nein
- technische Hilfen ja _____ nein
- andere Anpassungen (bitte angeben) _____

- Erforderliche externe Hilfe ja nein
 - Pflegehilfe
 - Haushaltshilfe
 - professionelle Hilfe zuhause
 (mit Ausbildung für die genetische Erkrankung? ja nein nicht verfügbar)

5.4. Zeitaufwand für die Pflege des Kindes durch die Familie

Tägliche Dauer der medizinischen Pflege (ohne Physio- oder Rehabilitationstherapie) durch die Eltern oder Geschwister (Korsett anziehen, Stomapflege, Füttern, parenterale Ernährung)	<input type="checkbox"/> null <input type="checkbox"/> < 15 Min. <input type="checkbox"/> 15-30 Min. <input type="checkbox"/> 30-60 Min. <input type="checkbox"/> > 1 Stunde
Tägliche Dauer der Physio- oder Rehabilitationstherapie durch die Eltern oder Geschwister	<input type="checkbox"/> null <input type="checkbox"/> < 15 Min. <input type="checkbox"/> 15-30 Min. <input type="checkbox"/> 30-60 Min. <input type="checkbox"/> > 1 Stunde
Tägliche Dauer der durch die Eltern oder Geschwister erbrachte Alltagshygiene (waschen, anziehen usw.)	<input type="checkbox"/> null <input type="checkbox"/> < 15 Min. <input type="checkbox"/> 15-30 Min. <input type="checkbox"/> 30-60 Min. <input type="checkbox"/> > 1 Stunde

Dauer der täglichen, durch die Eltern oder Geschwister erbrachten Hilfen (ins Bett legen, Hilfe während den Mahlzeiten usw.)	<input type="checkbox"/> null <input type="checkbox"/> < 15 Min. <input type="checkbox"/> 15-30 Min. <input type="checkbox"/> 30-60 Min. <input type="checkbox"/> > 1 Stunde
Dauer der zuhause von einer externen Person durchgeführten Behandlung (Physiotherapeut/in, Krankenpfleger/in)	<input type="checkbox"/> null <input type="checkbox"/> < 15 Min. <input type="checkbox"/> 15-30 Min. <input type="checkbox"/> 30-60 Min. <input type="checkbox"/> > 1 Stunde
Präsenz einer aussenstehenden Person am Wohnort zur Überwachung des Kindes	<input type="checkbox"/> null <input type="checkbox"/> < 8 Std./Woche <input type="checkbox"/> 8-20 Std./Woche <input type="checkbox"/> Vollzeit

5.5. Medizinische und paramedizinische Betreuung

5.5.1. Medizinische Betreuung

5.5.1.1. Referenzzentrum, Behandlung

Gibt es für die Krankheit Ihres Kindes ein Referenzzentrum?	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> weiss nicht Falls ja, wo?: _____ Nutzen Sie es? <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Gibt es für die Krankheit Ihres Kindes eine Behandlung?	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> weiss nicht Wenn ja, welche? <input type="checkbox"/> Medikamente <input type="checkbox"/> Chirurgie <input type="checkbox"/> weitere _____
Wer finanziert die Behandlung?	<input type="checkbox"/> Krankenkasse <input type="checkbox"/> Invalidenversicherung <input type="checkbox"/> andere _____ <input type="checkbox"/> Eltern (vgl. Punkt 4.4)

5.5.1.2. Konsultierte Spezialisten

Spezialist	In der Nähe (im selben Ort) oder auswärts (n bzw. a)?	Kanton	Zahl der Termine pro Jahr	Frist, um einen Termin zu erhalten? < 1 Woche 1 Monat 2-3 Monate 4-6 Monate > 6 Monate	Reisezeit	Transportmittel - zu Fuss - Privatauto - öffentliche Transportmittel - Taxi - Ambulanz - weitere
Kinderarzt	<input type="checkbox"/> n <input type="checkbox"/> a					
Neuropädiater	<input type="checkbox"/> n <input type="checkbox"/> a					
Pädopsychiater	<input type="checkbox"/> n <input type="checkbox"/> a					
HNO	<input type="checkbox"/> n <input type="checkbox"/> a					
Augenarzt	<input type="checkbox"/> n <input type="checkbox"/> a					
Kardiologe	<input type="checkbox"/> n <input type="checkbox"/> a					
Gastroenterologe	<input type="checkbox"/> n <input type="checkbox"/> a					
Pneumologe	<input type="checkbox"/> n <input type="checkbox"/> a					
Nephrologe	<input type="checkbox"/> n <input type="checkbox"/> a					

Endokrinologe	<input type="checkbox"/> n <input type="checkbox"/> a					
Dermatologe	<input type="checkbox"/> n <input type="checkbox"/> a					
Orthopäde	<input type="checkbox"/> n <input type="checkbox"/> a					
Rehabilitationsarzt	<input type="checkbox"/> n <input type="checkbox"/> a					
Zahnarzt/Kieferorthopäde	<input type="checkbox"/> n <input type="checkbox"/> a					
Spital	<input type="checkbox"/> n <input type="checkbox"/> a					
weitere	<input type="checkbox"/> n <input type="checkbox"/> a					

5.5.2. Paramedizinische Betreuung

- In welchen Institutionen wird Ihr Kind betreut?
 - privat ja nein
 - SMSPP (schulmedizinischer- und psychopädagogischer Dienst) (Sitten)
 - ja nein
 - ZET (Zentrum für Entwicklung und Therapie des Kindes und Jugendlichen)
 - ja nein
 - andere Institutionen ja _____ nein

5.5.2.1. Laufende Versorgung

Therapie	Logopädie	Physiotherapie	Psychomotorik
Derzeit laufende Betreuung	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> erwünscht, nicht verfügbar <input type="checkbox"/> weiss nicht	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> erwünscht, nicht verfügbar <input type="checkbox"/> weiss nicht	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> erwünscht, nicht verfügbar <input type="checkbox"/> weiss nicht
Ort	<input type="checkbox"/> privat <input type="checkbox"/> SMSPP (Sitten) <input type="checkbox"/> ZET <input type="checkbox"/> andere _____	<input type="checkbox"/> privat <input type="checkbox"/> SMSPP (Sitten) <input type="checkbox"/> ZET <input type="checkbox"/> andere _____	<input type="checkbox"/> privat <input type="checkbox"/> SMSPP (Sitten) <input type="checkbox"/> ZET <input type="checkbox"/> andere _____
Vorgeschlagen durch	<input type="checkbox"/> Allgemeinpraktiker <input type="checkbox"/> Spezialist <input type="checkbox"/> andere _____	<input type="checkbox"/> Allgemeinpraktiker <input type="checkbox"/> Spezialist <input type="checkbox"/> andere _____	<input type="checkbox"/> Allgemeinpraktiker <input type="checkbox"/> Spezialist <input type="checkbox"/> andere _____
In welchem Alter wurde die Therapie vorgeschlagen? (in Jahren)			
Alter bei tatsächlichem Therapiebeginn? (in Jahren)			
Anzahl der Therapiesitzungen pro Woche			

ANHANG 1

Dauer der Therapien (Min.)	<input type="checkbox"/> < 20 Min. <input type="checkbox"/> 20-40 Min. <input type="checkbox"/> 40-60 Min. <input type="checkbox"/> > 60 Min.	<input type="checkbox"/> < 20 Min. <input type="checkbox"/> 20-40 Min. <input type="checkbox"/> 40-60 Min. <input type="checkbox"/> > 60 Min.	<input type="checkbox"/> < 20 Min. <input type="checkbox"/> 20-40 Min. <input type="checkbox"/> 40-60 Min. <input type="checkbox"/> > 60 Min.
Transportmittel	<input type="checkbox"/> zu Fuss <input type="checkbox"/> Privatauto <input type="checkbox"/> öffentliche Verkehrsmittel <input type="checkbox"/> Taxi <input type="checkbox"/> Ambulanz <input type="checkbox"/> andere _____	<input type="checkbox"/> zu Fuss <input type="checkbox"/> Privatauto <input type="checkbox"/> öffentliche Verkehrsmittel <input type="checkbox"/> Taxi <input type="checkbox"/> Ambulanz <input type="checkbox"/> andere _____	<input type="checkbox"/> zu Fuss <input type="checkbox"/> Privatauto <input type="checkbox"/> öffentliche Verkehrsmittel <input type="checkbox"/> Taxi <input type="checkbox"/> Ambulanz <input type="checkbox"/> andere _____
Reisezeit	<input type="checkbox"/> < 15 Min. <input type="checkbox"/> 15-30 Min. <input type="checkbox"/> 30-45 Min. <input type="checkbox"/> 45-60 Min. <input type="checkbox"/> 60-90 Min. <input type="checkbox"/> > 90 Min.	<input type="checkbox"/> < 15 Min. <input type="checkbox"/> 15-30 Min. <input type="checkbox"/> 30-45 Min. <input type="checkbox"/> 45-60 Min. <input type="checkbox"/> 60-90 Min. <input type="checkbox"/> > 90 Min.	<input type="checkbox"/> < 15 Min. <input type="checkbox"/> 15-30 Min. <input type="checkbox"/> 30-45 Min. <input type="checkbox"/> 45-60 Min. <input type="checkbox"/> 60-90 Min. <input type="checkbox"/> > 90 Min.
Therapie	Ergotherapie	Psychologie	andere _____
Derzeit laufende Betreuung	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> erwünscht, nicht verfügbar <input type="checkbox"/> weiss nicht	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> erwünscht, nicht verfügbar <input type="checkbox"/> weiss nicht	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> erwünscht, nicht verfügbar <input type="checkbox"/> weiss nicht
Ort	<input type="checkbox"/> privat <input type="checkbox"/> SMSPP (Sitten) <input type="checkbox"/> ZET <input type="checkbox"/> andere _____	<input type="checkbox"/> privat <input type="checkbox"/> SMSPP (Sitten) <input type="checkbox"/> ZET <input type="checkbox"/> andere _____	<input type="checkbox"/> privat <input type="checkbox"/> SMSPP (Sitten) <input type="checkbox"/> ZET <input type="checkbox"/> andere _____
Vorgeschlagen durch	<input type="checkbox"/> Allgemeinpraktiker <input type="checkbox"/> Spezialist <input type="checkbox"/> andere _____	<input type="checkbox"/> Allgemeinpraktiker <input type="checkbox"/> Spezialist <input type="checkbox"/> andere _____	<input type="checkbox"/> Allgemeinpraktiker <input type="checkbox"/> Spezialist <input type="checkbox"/> andere _____
In welchem Alter wurde die Reha-therapie vorgeschlagen? (in Jahren)			
Alter bei tatsächlichem Therapiebeginn? (in Jahren)			
Anzahl der Therapiesitzungen pro Woche			
Dauer der Therapien (Min.)	<input type="checkbox"/> < 20 Min. <input type="checkbox"/> 20-40 Min. <input type="checkbox"/> 40-60 Min. <input type="checkbox"/> > 60 Min.	<input type="checkbox"/> < 20 Min. <input type="checkbox"/> 20-40 Min. <input type="checkbox"/> 40-60 Min. <input type="checkbox"/> > 60 Min.	<input type="checkbox"/> < 20 Min. <input type="checkbox"/> 20-40 Min. <input type="checkbox"/> 40-60 Min. <input type="checkbox"/> > 60 Min.
Transportmittel	<input type="checkbox"/> zu Fuss <input type="checkbox"/> Privatauto <input type="checkbox"/> öffentliche Verkehrsmittel <input type="checkbox"/> Taxi <input type="checkbox"/> Ambulanz <input type="checkbox"/> andere _____	<input type="checkbox"/> zu Fuss <input type="checkbox"/> Privatauto <input type="checkbox"/> öffentliche Verkehrsmittel <input type="checkbox"/> Taxi <input type="checkbox"/> Ambulanz <input type="checkbox"/> andere _____	<input type="checkbox"/> zu Fuss <input type="checkbox"/> Privatauto <input type="checkbox"/> öffentliche Verkehrsmittel <input type="checkbox"/> Taxi <input type="checkbox"/> Ambulanz <input type="checkbox"/> andere _____

Reisezeit	<input type="checkbox"/> < 15 Min. <input type="checkbox"/> 15-30 Min. <input type="checkbox"/> 30-45 Min. <input type="checkbox"/> 45-60 Min. <input type="checkbox"/> 60-90 Min. <input type="checkbox"/> > 90 Min.	<input type="checkbox"/> < 15 Min. <input type="checkbox"/> 15-30 Min. <input type="checkbox"/> 30-45 Min. <input type="checkbox"/> 45-60 Min. <input type="checkbox"/> 60-90 Min. <input type="checkbox"/> > 90 Min.	<input type="checkbox"/> < 15 Min. <input type="checkbox"/> 15-30 Min. <input type="checkbox"/> 30-45 Min. <input type="checkbox"/> 45-60 Min. <input type="checkbox"/> 60-90 Min. <input type="checkbox"/> > 90 Min.
-----------	--	--	--

5.5.2.2. Letzte Evaluationen

Therapie	Evaluation von 2012	Schriftl. Evaluation erhalten	Zufriedenheit mit der Betreuung	Kommentar
Logopädie	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden	
Physiotherapie	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden	
Psychomotorik	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden	
Ergotherapie	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden	
Psychologie	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden	
weitere _____	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden	

- Was haben Ihnen diese Evaluationen gebracht?
Was hatten Sie sich davon versprochen?

Kommentar

6. Psychosoziale Aspekte: Vorschule, Schule, Sozialbereich

6.1. Vorschule und Schule

6.1.1. Für nicht eingeschulte Kinder, die noch nicht schulpflichtig sind

	Anzahl der Halbtage pro Woche
Zuhause (unter der Aufsicht der Eltern)	
Zuhause (unter der Aufsicht der Grosseltern oder anderer Familienmitglieder)	
Krippe	
Tagesmutter	
Zuhause betreutes Kind	
Beaufsichtigung ausser Haus („halte garderie“)	
Frühkindergarten	
weitere	

6.1.2. Amt für Heilpädagogische Frühberatung (für Kinder, die noch nicht schulpflichtig oder im Kindergarten sind)

Betreuung durch eine/n spezialisierte/n heilpädagogische Früherzieherin/Früherzieher ?	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Vorgeschlagen durch	
Anzahl der Sitzung/en pro Woche	
Dauer der Sitzungen	
Ort der Sitzungen	<input type="checkbox"/> Zuhause <input type="checkbox"/> Schule

6.1.3. Schulpflichtiges aber nicht eingeschultes Kind

Grund für nicht erfolgte Einschulung	
Ablehnung durch die Eltern aus persönlichen Gründen	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ablehnung durch die Schule in Ermangelung geeigneter Strukturen, qualifizierten Personals...	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Platzmangel (auf der Warteliste)	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Falls auf der Warteliste: Wartezeit (in Monaten)? Anzahl besichtigter/kontakterter Einrichtungen im letzten Jahr?	

6.1.4. Vom Kind genutzte Einrichtung/en

- Beschulung: nie eingeschult
- besucht derzeit keine Schule
- in einer einzigen Einrichtung
- in mehreren Einrichtungen

- Besucht das Kind eine Schule? ja nein

Falls ja:

- Privatschule öffentliche Schule dezentralisierte Integrationsklasse
- andere Schule _____

- Besucht das Kind eine spezialisierte Einrichtung? ja nein

Falls ja:

Name der Einrichtung	Anzahl der Halbtage (an denen das Kind ganz oder teilweise vor Ort ist)	Anzahl der Stunden pro Woche	Fortbewegung, die für das Aufsuchen der Einrichtung erforderlich ist	Reisezeit
			<input type="checkbox"/> mit den Geschwistern <input type="checkbox"/> zu Fuss <input type="checkbox"/> Privatauto <input type="checkbox"/> öffentliche Verkehrsmittel <input type="checkbox"/> Taxi <input type="checkbox"/> Von der Schule organisierter Transport <input type="checkbox"/> weitere	<input type="checkbox"/> < 15 Min. <input type="checkbox"/> 15-30 Min. <input type="checkbox"/> 30-45 Min. <input type="checkbox"/> 45-60 Min. <input type="checkbox"/> 60-90 Min. <input type="checkbox"/> > 90 Min.

- Teilbeherbergung im Internat? ja nein

Falls ja: Übliche Anzahl Nächte im Internat pro Woche (ohne Ferien): _____

6.1.5. Beschulung zuhause

- Wird Ihr Kind zuhause beschult? ja nein

Falls ja: durch die Eltern durch andere Personen (durch wen?)

6.1.6. Schulische Laufbahn

- Verspäteter Eintritt in den Kindergarten: ja, um ___ Jahre nein

- Anzahl der im Kindergarten wiederholten Schuljahre? _____

- Verspäteter Eintritt in die Primarschule: ja, um ___ Jahre nein

- Anzahl der in der Primarschule wiederholten Schuljahre? _____

- Verspäteter Eintritt in die Sekundarschule: ja, um ___ Jahre nein

- Anzahl der in der Sekundarschule wiederholten Schuljahre? _____

- Gibt oder gab es Konflikte mit den Lehrkräften? ja nein

- Gab es eine Periode ohne Schule? ja nein

Wenn ja, aus welchem Grund?

- Wie läuft die Beschulung zum jetzigen Zeitpunkt?

- Welche Rolle spielen Sie im pädagogischen Förderprojekt für Ihr Kind?

Kommentar

6.2. Sozialleben

6.2.1. Sport und Freizeitbeschäftigung

- Macht Ihr Kind Sport bzw. geht es einer Freizeitbeschäftigung nach (Musik, Theater usw.):

ja nein

Falls ja:

Art der Betätigung	Rahmen	Beschreibung
<input type="checkbox"/> Hallensport <input type="checkbox"/> Sport im Freien <input type="checkbox"/> Schwimmen <input type="checkbox"/> Musik/Gesang <input type="checkbox"/> Theater <input type="checkbox"/> Tanz <input type="checkbox"/> Pony/Reiten <input type="checkbox"/> andere _____	<input type="checkbox"/> Individuell <input type="checkbox"/> im Team <input type="checkbox"/> beide	

- Hat die Krankheit Ihres Kindes Ihr gesellschaftliches Leben verändert?

Kommentar

- jenes Ihres Kindes?

Kommentar

6.3. Diskriminierung, soziale Isolation

- Wurden Sie infolge der Krankheit Ihres Kindes in irgendeiner Weise diskriminiert?
 - im schulischen Bereich ja nein
Wenn ja, wie _____
 - im Bereich sozialer Kontakte/Freizeit ja nein
Wenn ja, wie _____
 - im privaten Bereich ja nein
Wenn ja, wie _____

- Leiden Sie infolge der Krankheit Ihres Kindes an sozialer Isolation?
 ja nein

Kommentar

7. Mitgliedschaft in Organisationen

- Sind Sie Mitglied/er einer/mehrerer Organisation/en? ja nein

Falls ja:

Name	Seit	Aktiv in der Organisation:	Nehmen Sie an den Jahrestreffen teil?	Wer hat Ihnen die Organisation vorgestellt?*
1		<input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> gelegentlich <input type="checkbox"/> oft <input type="checkbox"/> immer	<input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> gelegentlich <input type="checkbox"/> oft <input type="checkbox"/> immer	
2		<input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> gelegentlich <input type="checkbox"/> oft <input type="checkbox"/> immer	<input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> gelegentlich <input type="checkbox"/> oft <input type="checkbox"/> immer	
3		<input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> gelegentlich <input type="checkbox"/> oft <input type="checkbox"/> immer	<input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> gelegentlich <input type="checkbox"/> oft <input type="checkbox"/> immer	

**behandelnder Arzt, Genetiker, Neurologe, Psychiater, anderer Arzt, Apotheker, Psychologe, Physiotherapeut oder sonstige Gesundheitsfachpersonen, Orphanet, andere Websites, betroffene Familie, andere*

- Würde Ihnen die Unterstützung anderer Eltern helfen, oder hätte Sie ihnen geholfen?
 heute ja nein
 nach der Bekanntgabe der Diagnose ja nein

<i>Warum?</i>	
---------------	--

8. Globale Zufriedenheit

Medizinische Versorgung (behandelnder Arzt)	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden
Spezialisierte ambulante Betreuung	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden
Hospitalisierung	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden
Verständnis, Aufmerksamkeit und Eingehen der Fachpersonen auf Ihre Anforderungen	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden
Spezialisierte Einrichtungen	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden
Internat	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden
Kontakte mit administrativen Diensten (Sozialversicherungen)	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden
Verfügbaren Hilfen	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden
Beschulung	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden
Soziale Kontakte/Freizeit	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden
Globale Pflegekoordination	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden
Globale Koordination der Beschulung	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden
Beteiligung an einer Selbsthilfegruppe/ Mitgliedschaft in einer Patientenorganisation usw. _____ _____ _____ _____	<input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden <input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden <input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden <input type="checkbox"/> sehr zufrieden <input type="checkbox"/> zufrieden <input type="checkbox"/> kaum zufrieden <input type="checkbox"/> unzufrieden

<i>Kommentar</i>

9. Braucht es eine neue Art der Begleitung?

9.1. GLOBALE Koordination der Versorgung

- Wer koordiniert die Versorgung Ihres Kindes?
 Eltern Krankenpflegerin Genetiker Kinderarzt andere _____

9.2. Begleitung als Hilfe bei der Koordinationsarbeit

- Notwendigkeit einer neuen Fachperson, eines ausgebildeten Begleiters?
 - ständige Koordination aller Beteiligten
 - Verhandlungen mit den betroffenen Partnern
 - Einholung administrativer Informationen
 - Dossierbetreuung
 - Beschulung
 - andere Bereiche _____

- Was hätte Ihnen geholfen? Was wünschen Sie sich für die Zukunft?

Ihre Erwartungen

Christine de Kalbermatten
Ave Ritz 33
1950 Sion
Telefon 027 321 16 94
Mobiltelefon 079 246 56 64
cdek@bluewin.ch

Liebe Familien

Im November 2012 begann ich in Paris mit einer Weiterbildung zur Begleitung von Menschen mit einer genetischen Erkrankung und ihren Familien. Es handelt sich um einen Kurs über Psychologie und Psychopathologie der Medizinischen Fakultät *Pierre et Marie Curie* im Spital *Pitié-Salpêtrière*. Fokus der Weiterbildung sind die Folgen der Eröffnung über das Vorliegen einer genetischen Erkrankung und die damit verbundene Begleitungsarbeit.

Zur Weiterbildung gehört auch eine Diplomarbeit. Ich habe mich entschlossen, die Bedürfnisse von Familien im Wallis zu untersuchen, denen in den letzten zehn Jahren die Diagnose einer (wahrscheinlich) genetischen und oft seltenen Krankheit bekanntgegeben wurde. Diese Untersuchung wird im Rahmen von Gesprächen über verschiedene Themen unter Benutzung eines Fragebogens mit rund zehn Familien durchgeführt.

Ihre Unterstützung und Erfahrung wären mir eine grosse Hilfe. Gemeinsam sind wir in der Lage, die realen Bedürfnisse der Familien aufzuzeigen. Ziel ist, den zuständigen kantonalen Stellen zu beweisen, dass es einer interdisziplinären Unterstützung bedarf.

Die gesammelten Daten **werden absolut vertraulich behandelt, nicht weitergeleitet und anonymisiert**. Dieses Projekt ist privat und wird von keiner offiziellen Stelle finanziell unterstützt.

Im Voraus herzlichen Dank für die Zeit, die Sie für die Beantwortung des Fragebogens aufwenden.

Ich werde Sie in den nächsten Tagen anrufen, um einen Termin zu vereinbaren, falls Sie damit einverstanden sind.

Mit freundlichen Grüssen

Christine de Kalbermatten



Formular zur freiwilligen Einwilligung nach erfolgter Aufklärung

**DIPLOMARBEIT:
UNTERSUCHUNG DER VERSORGUNG VON RUND ZEHN FAMILIEN
IM WALLIS, DIE VON EINER (WAHRSCHENLICH) SELTENEN
GENETISCHEN KRANKHEIT BETROFFEN SIND**

Durchführung:

Christine de Kalbermatten, Studentin der *Université Pierre et Marie Curie*, Paris
Universitätsdiplom zur „Begleitung von Personen mit einer genetischen Krankheit und deren Familien“

Supervision in der Schweiz:

Dr. Armand Bottani, Genetiker, Spital Wallis, Sitten

Der/die Unterzeichnete:

- bestätigt die Ziele der obigen Diplomarbeit zu kennen;
- bestätigt, die vor dem Gespräch gelieferten Informationen erhalten und verstanden zu haben. Der/die Befragte konnte vorab alle für ihn/sie wichtigen Fragen stellen;
- bestätigt, dass ihm/ihr genug Bedenkzeit eingeräumt wurde;
- bestätigt, zur Kenntnis genommen zu haben, dass ihm/ihr aus dieser Diplomarbeit keinerlei persönlicher Vorteil erwächst. Die Diplomarbeit ist nicht Gegenstand einer externen Finanzierung;
- weiss, dass er/sie die Teilnahme an diesem Projekt jederzeit abbrechen kann, falls er/sie dies wünscht;
- ist einverstanden, dass die Gespräche aufgenommen und anonym in ein Dokument übertragen werden;
- wurde informiert, dass die Aufzeichnungen und Aufnahmen nach Abschluss der Diplomarbeit, spätestens im Dezember 2013, zerstört werden;
- ist einverstanden, dass die im Rahmen dieser Diplomarbeit gesammelten Daten in anonymisierter Form veröffentlicht werden können;
- nimmt zur Kenntnis, dass nicht ausgeschlossen werden kann, dass aufgrund der Seltenheit der untersuchten Krankheiten ein Rückschluss auf seine/ihre Familie gezogen wird. Die Daten sind aber anonymisiert und können keiner bestimmten Familie zugewiesen werden.

Der/die Unterzeichnete stimmt der Teilnahme an den Gesprächen im Rahmen der im Titel erwähnten Diplomarbeit zu.

Datum:

Unterschrift:

Kontakt

Christine de Kalbermatten, Ave Ritz 33, 1950 Sion

cdek@bluewin.ch

Telefon +41 27 321 16 94

Mobiltelefon +41 79 246 56 64