

# Jenseits aller Vorstellungskraft

Am 5. Dezember 2019 erhält Julia (9) die Diagnose «Sanfilippo-Syndrom». Wie lebt es sich mit einer Krankheit, die vereinfacht mit «Kinder-Demenz» beschrieben wird und den Betroffenen Stück für Stück ihre kognitiven Fähigkeiten raubt?

Markus Kocher

An einem Freitagnachmittag, kurz nach halb vier: Zufrieden mit sich und der Welt hüpfert Julia auf ihrem Trampolin, das ihre Eltern im Garten fest verankert haben. Vor wenigen Minuten ist das Mädchen mit dem Schulbus aus dem Schulheim Chur, das sie seit Januar 2020 besucht, in ihr Elternhaus zurückgebracht worden. «Der Eintritt von Julia ins Schulheim hat der ganzen Familie gutgetan», sagt Ursina Schmid, die Mutter des Mädchens. «Dort hat man Zeit, auf die Bedürfnisse von Julia einzugehen und sie ihren Möglichkeiten entsprechend zu fördern.»

Blick zurück: Am 9. März 2014 kommt Julia auf die Welt. «Pausbäckig und mit wachem Blick hat sie uns vertrauensvoll in die Augen geschaut», erinnert sich Mario Rosario Raciti, der Vater des Mädchens. Auch als Julia erst mit 17 Monaten laufen gelernt habe, habe dies ihre Freude nicht getrübt. «Manche Kinder brauchen einfach etwas länger», meint Schmid. Den späten Spracherwerb hätten sie auf die Hörprobleme zurückgeführt, die Julia schon kurz nach ihrer Geburt bekommen habe. Als diese gelöst gewesen seien, habe ihre Tochter schnell gelernt, sich auszudrücken.

## «Dass es so etwas überhaupt gibt»

So weit, so gut. Bis ins Alter von rund drei Jahren verläuft mit der Entwicklung des kleinen Mädchens alles Weitere im Normalbereich. «Julia hat gerne mit ihren Spielsachen gespielt. Sie hat Kaffee für die Puppen gekocht, gemalt und gepuzelt wie eine Weltmeisterin», sagt Ursina Schmid. Doch nach und nach habe sie das immer weniger interessiert und sie hätten verzweifelt nach neuen, interessanteren Spielsachen gesucht.

Gleichzeitig hätten sie darauf gewartet, dass Julia weitere Meilensteine in ihrer Entwicklung erreichen würde. Die Windeln endlich loswürde und Fortschritte in ihrer Spielentwicklung und Kommunikation machte. Als dies nicht geschah, hätten sie sich das mit der Geburt ihrer Schwester erklärt. Der Vater sagt: «Dennoch blieben Fragezeichen und rührten sich Ängste in uns, dass Julia vielleicht doch grössere Schwierigkeiten hatte als angenommen.» Abklärungen ergaben jedoch stets negative Resultate: ADHS und Autismus wurden ausgeschlossen. Schliesslich wurden genetische Untersuchungen empfohlen. «Was diese am 5. Dezember 2019 zutage brachten, überstieg unsere Vorstellungskraft bei weitem», sagt Schmid: «Das Sanfilippo-Syndrom. Wir hatten keine Ahnung, dass eine solch brutale Krankheit überhaupt existiert.»



Julia (9) ist trotz schwerer Krankheit ein sehr aktives Mädchen. Bild: Caroline Staeger

Leben im Hier und Jetzt

Seither habe sich praktisch alles in ihrem Leben geändert, sagt Schmid. «Zwar kannten wir nun unseren Feind und begannen, gegen diese Krankheit zu kämpfen. Doch leider ist bis heute keine ursächliche Behandlung möglich.»

Besonders schlimm sei es mit ihrer Tochter im Sommer 2019 nach dem Eintritt in den integrativen Kindergarten geworden. Raciti: «Ganz offensichtlich war Julia mit dieser Situation komplett überfordert. Sie wurde immer hyperaktiver und weigerte sich manchmal, in den Kindergarten zu gehen.» Mit dem Wechsel ins Schulheim Chur, eine Institution für Kinder und Jugendliche mit unterschiedlichen Behinderungen und Entwicklungsstörungen, habe sich die Situation deutlich entspannt.

Heute, gut drei Jahre später, geht es Julia den Umständen entsprechend gut. Zwar habe ihre Tochter im Laufe der Zeit ihre Sprache praktisch komplett verloren und spreche nur noch einzelne Wörter. Doch zum Glück habe sich ihr Zustand in den letzten Monaten stabilisiert und man spüre gut, was sie brauche. Schmid: «Sie ist ein sehr aktives Mädchen, das gerne herumspringt, auf dem Trampolin hüpfert und beim Spazieren über Wiesen und Felder rennt.» Am allerliebsten sei sie allerdings im Wasser. «Dort kann sie sich völlig frei bewegen, ohne Angst, zu stürzen oder sich irgendwo anzustossen.»

Was bringt die Zukunft? Schmid zuckt mit den Schultern und sagt: «Wir

wissen, dass Julias Krankheit derzeit nicht aufzuhalten ist. Doch wir haben oft schlichtweg keine Zeit, uns Sorgen über das Morgen zu machen. Wir versuchen, im Hier und Jetzt zu leben. Und wir geben auch die Hoffnung nicht auf, dass die Forschung Fortschritte macht und es baldmöglichst eine Behandlung gegen die Krankheit gibt.»

## Info

Julias Eltern haben den Verein HOPE FOR JULIA ([www.hopeforjulia.ch](http://www.hopeforjulia.ch)) gegründet. Ziel ist es, mithilfe von Spenden die Forschung zu unterstützen und auf das Sanfilippo-Syndrom aufmerksam zu machen. [www.hopeforjulia.ch](http://www.hopeforjulia.ch)

## Sanfilippo-Syndrom

Das Sanfilippo-Syndrom ist eine seltene, fortschreitende Krankheit, von der 1 von 70 000 Kindern betroffen ist. Die genetische Erkrankung beeinflusst den Stoffwechsel komplexer Moleküle und führt zu schweren Schäden am ganzen Körper, am deutlichsten im Gehirn. Die Kinder mit Sanfilippo leiden oft unter schwerer Hyperaktivität, Schlafstörungen, Sprachverlust, geistiger Behinderung, Herzproblemen, Krampfanfällen und Verlust der kognitiven Fähigkeiten. Dies alles führt schliesslich zum Tod; in der Regel lange vor dem Erwachsenenalter. Die ersten Symptome der Krankheit treten im Alter von etwa zwei bis vier Jahren auf. [www.alzheimer-schweiz.ch](http://www.alzheimer-schweiz.ch) [www.cha-mps.ch](http://www.cha-mps.ch)

## Ratgeber Gesundheit

Anke Ripper, Stv. Leitende Ärztin, Zentrum für Konsiliar- und Liaisonspsychiatrie und Psychosomatik der PDAG



## Wer kann mir beim Abnehmen helfen?

Mein Hausarzt hat mir bei meiner letzten Kontrolluntersuchung gesagt, dass mein Blutdruck zu hoch ist und sich Anzeichen dafür zeigen, dass ich Diabetes bekomme. Ich war schon als Kind übergewichtig und keine Diät hat geholfen, das zu ändern. Ich habe Angst, dass ich einen Herzinfarkt oder einen Schlaganfall bekomme. Was kann ich tun und wer kann mir beim Abnehmen helfen?

Herr B. T. aus L.

Gemäss dem Bundesamt für Gesundheit sind etwa 42% der Erwachsenen in der Schweiz übergewichtig, etwa 11% davon adipös. Die Adipositas zählt zu den Risikofaktoren für Krankheiten wie Herz-Kreislauf-Erkrankungen und Diabetes mellitus Typ 2 und auch einige Krebsarten.

Aus medizinischer Sicht handelt es sich bei Übergewicht/Adipositas um einen chronischen Zustand, der behandelt werden sollte, um die genannten Risiken zu reduzieren. Vor der Behandlung ist eine ausführliche Abklärung über die Ursachen des Übergewichts sinnvoll. Dazu gehört auch eine

Analyse, ob vielleicht psychische Gründe wie «Frustessen» eine Rolle dabei spielen, dass das Gewicht bisher nicht erfolgreich reduziert werden konnte. Nach Abschluss der Abklärungen wird mit Ihnen gemeinsam besprochen, welche Möglichkeiten am ehesten Erfolg versprechen, Ihr Ziel zu erreichen.

Das Zentrum für Konsiliar- und Liaisonspsychiatrie und Psychosomatik der PDAG bietet hierfür in Zusammenarbeit mit dem Adipositaszentrum des Kantonsspitals Baden die Spezialsprechstunde Adipositas an. In einem oder mehreren gemeinsamen Gesprächen wird dabei überprüft, ob psychische Gründe eine Rolle spielen. Wenn dem so ist, wird mit Ihnen erarbeitet, welche alternativen Möglichkeiten Sie haben, mit Ihren Problemen umzugehen, damit Sie abnehmen und Ihr Gewicht auch langfristig stabilisieren können.

## Kontakt und weitere Informationen:

Tel. 056 461 97 00  
konsiliarpsychiatrie@pdag.ch  
[www.pdag.ch](http://www.pdag.ch)



Mit der Reduktion des Übergewichtes sinkt auch das Risiko für Folgekrankheiten. Bild: Getty

## Ratgeber Gesundheit

Richten Sie Ihre Fragen an:  
Ratgeber Gesundheit, Neumattstrasse 1,  
5001 Aarau, [aargaugesundheit@chmedia.ch](mailto:aargaugesundheit@chmedia.ch)



ANZEIGE

## Partner Gesundheit Aargau - Ihre Gesundheitsspezialisten