

Thema:

Das eigene Kind selbstbestimmt mit einer progredient verlaufenden Erkrankung begleiten.

Herausforderung in der außerklinischen Intensivpflege von der Antragstellung bis zur Palliativphase in Folge des MELAS-Syndrom.

Einleitung:

Die Wahl meiner Hausarbeit beschreibt unser familiäres Leben mit unserem großen Sohn Pepe, der an einer progredienten neurodegenerativen mitochondrialen Erkrankung (MELAS) litt und in deren Folge 2023 verstarb.

Somit ist meine Wahl auf eine tiefgreifende persönliche Reflexion gefallen und nicht auf eine wissenschaftliche Hausarbeit.

Familienbeschreibung:

Mein Mann Mike, Sozialpädagoge, Berufssoldat; ich, gelernte medizinischer Fachangestellte, lernten uns in München während unserer Ausbildung bzw. Studiums 2000 kennen, 2002 heirateten wir.

Pepe, geboren 2002, ist unser Erstgeborener mit einer unkomplizierten Schwangerschaft und Geburt. Ein absoluter Sonnenschein, immer mit einem Lächeln im Gesicht. In den ersten Lebenstagen erlitt er eine Unterzuckerung, ansonsten schien alles unauffällig. Es folgten mit Luis, (geboren 2004), Emil (2007) und Leni (2009) ebenfalls unkomplizierte Schwangerschaften und Geburten. Ich litt in allen Schwangerschaften lediglich an einem insulinpflichtigen Gestationsdiabetes, der nicht zu meinem Körperbau passte und somit ungeklärt blieb.

Aus heutiger Sicht, so empfinde ich es zumindest, sind alle vier Geschwister behütet, jedoch mit vielen Ortswechseln aufgrund der Berufswahl meines Mannes, aufgewachsen.

Durch Frühförderung und Ergotherapie im Vorschulalter konnte unser ältester Sohn Pepe seine vorhandenen Defizite in der Grob- & Feinmotorik gut kompensieren. In der Grundschulzeit fiel ihm zu Beginn das Lesen schwer, als er jedoch den Dreh heraus hatte, war er ein Bücherwurm. In seiner Freizeit war er ein begeisterter Fußballspieler und großer Fan des FC Bayern München.

Mit etwa 10 Jahren fiel mir als Mutter erstmals Pepes Pfötchen-Haltung der Hände beim Gehen auf, was mich hin und wieder gedanklich begleitete.

Am Morgen des 2. Juli 2014 erlitt Pepe zum ersten Mal einen Anfall aus einer Mischung von einem epileptischen Anfall und einem Apoplex (Schlaganfall). Es folgte eine Einweisung in das nahegelegene Krankenhaus mit dem Verdacht auf einen einmaligen epileptischen Anfall in der Pubertät.

Als Mutter hatte ich jedoch das Gefühl, dass hier mehr im Argen liegt. So hatten wir anschließend in Folge weiterer Anfälle eine Einweisung von unserer Kinderärztin auf eine neurologische Station in einem Krankenhaus in Halle. Hier bestätigte sich zumindest vorerst mein Verdacht. Pepe wurde medikamentös eingestellt, hatte jedoch weiterhin ca. alle 4 Wochen einen Anfall. So stand zum Schluss die Diagnose psychogene Epilepsie im Raum.

Für mich als Mama war diese Diagnose sehr unbefriedigend und wieder lies mein Mutterinstinkt mich dahingehend auch nicht im Stich. Da bei Pepe weitere Symptome, wie Schwerhörigkeit, leichte Demenz, Wortfindungsstörung, schnelle Erschöpfung, zum Vorschein kamen, blieb ich wachsam.

Hier intervenierte ich in Folge bei den Ärzten und bat Ende Dezember 2014 um eine stationäre Einweisung in die Epilepsieklinik Bielefeld Bethel. Nachdem alle Befunde in Bethel vorlagen, begaben wir uns Mitte Januar 2015 zur stationären Aufnahme. Nach vielen Voruntersuchungen erfolgte in der zweiten Aufenthaltswoche ein Schädel MRT, das eine Verdachtsdiagnose hervorbrachte. Ich muss hinzufügen, dass der behandelnde Oberarzt vor seiner Tätigkeit in Bielefeld, in Göttingen in der mitochondrialen Ambulanz des Göttinger Uni Klinikums tätig war. Hier waren seltene Erkrankungen tägliche Befunde. Sein Verdacht einer Mitochondriopathie bestätigte sich durch die eingeleitete Humangenetik. Die für uns niederschmetternde Diagnose lautete „MELAS Syndrom“; mitochondriale Myopathie/Enzephalomyopathie, mit Laktatazidose und schlaganfallähnliche Episoden („stroke like episods“).

Pepe litt unter dem Vollbild des MELAS Syndroms mit einer Heteroplasmie von 90%.

Somit konnte seine Lebenserwartung auf die nächsten Jahre nur geschätzt werden. Hierzu stellte in Folge kein Arzt eine adäquate Aussage/ Prognose, da sich die wenigen bekannten Verläufe (Fälle) sehr unterschiedlich darstellen. Als Heteroplasmie bezeichnet man das gleichzeitige Vorliegen (Mosaik) mutierter- (kranker) und Wildtyp- (gesunder) mtDNA innerhalb einer Zelle beim Krankheitsbild der Mitochondriopathie. Ursächlich ist die zufällige Verteilung der Mitochondrien im Rahmen der maternalen (mütterlichen) Vererbung. Das entsprechende Adjektiv lautet heteroplasmisch.

Viele Fragen, Sorgen, Ängste, aber auch die Auseinandersetzung mit dem Tod des eigenen Kindes begleiteten uns ab dann die nächsten Tage, Wochen, Monate, Jahre.

Aus unserer Sicht (Eltern) hatte Pepe ein Anrecht zu erfahren, welche Konsequenzen seine Diagnose bedeuten. Wir versuchten es ihm zwar recht oberflächlich, aber auch ehrlich zu beschreiben. Später erzählte er mir, dass er im Internet selber nachgelesen hat und meine Worte gut gewählt waren. Diesbezüglich war er mir sehr dankbar.

Die darauffolgende Zeit:

Die größte Herausforderung lag darin, diese schwere Erkrankung für uns anzunehmen. Wie schafft man es, einem schwer erkrankten Teenager ein selbstbestimmtes, freies, nicht in Wattegepacktes Leben zu ermöglichen? Es war zu jederzeit ein Balanceakt mit vielen Enttäuschungen, da sein Reha-Sport sehr kräftezehrend für ihn war. Wir als Eltern hatten die undankbare Aufgabe Pepe von manchen Aktivitäten oder Ideen mit einfühlsamen Argumenten abzuhalten. Hier war Pepes Reflektion: „Warum ich?“ Antworten darauf fanden wir keine.

Der Schulalltag gestaltete sich in der Folgezeit recht entspannt. Geholfen hatte dabei, dass sowohl die Schule als auch das Sozialamt Pepe und uns sehr wohl gesonnen waren. So hatten wir den notwendigen Spielraum für Pepe einen begeisterungsfähigen Schulbegleiter zu suchen und hatten diesen auch sehr zeitnah gefunden. Pepes weitere Schullaufbahn verlief über den internen Förderbereich. Unser Glück war auch hier, dass wir alle unsere Kinder nach der integrativen Kindergartenzeit in einer integrativen Schule einschulen konnten. In den kommenden Monaten musste sich Pepe jedoch immer weiter vom Unterrichtsgeschehen zurückziehen und benötigte mehr und mehr Ruhe- bzw. Schlafzeiten.

Dank der medikamentösen Umstellung in Bethel blieb Pepe die folgenden 5 1/2 Jahre anfallsfrei. In dieser Zeit wechselten wir von der anfänglichen Klinik Halle in das Uniklinikum Jena, später dann in das Neurologische Kompetenzzentrum des Universitätsklinikums Halle. Die Entscheidung war für die folgeschweren Jahre sehr gewinnbringend, vor allem in Hinblick auf die dort vorhandenen mitochondrialen Erfahrungen, die Auszeichnungen der Deutschen Gesellschaft für Muskelerkrankte (DGM) als eines der wenigen Kompetenzzentren in Deutschland und der Empathie der entsprechenden Ärzteschaft.

Die ungewisse Zukunft:

Ab Spätsommer 2020 verschärfte sich der weitere Krankheitsverlauf zusehends. Die epileptischen Anfälle wurden von Zeit zu Zeit wieder präsenter und somit auch die Krankenhausaufenthalte im Uniklinikum Halle. Die progrediente Entwicklung holte uns ab Herbst 2021 rasch ein. Der erste ganz große Einschnitt folgte im Sommer 2022. Hier erlitt Pepe mehrfache schlaganfallähnliche Episoden hintereinander, so dass er kaum mehr selbstständig in seinem Tun und Handeln war. Eine klinische Einweisung mit Intensivbetreuung wurde unumgänglich. 4 Wochen, die uns gezeigt haben, dass eine Versorgung zu Hause mit den uns eigenen Kräften auf der Kippe stand. Die Sorge darum beunruhigte uns sehr. Wir sortierten uns und suchten nach Alternativen. Nach vielen Recherchen und Überlegungen verschärfte sich der Blick in Richtung häusliche Krankenpflege mit spezieller Krankenbeobachtung. Zu diesem Zeitpunkt gestaltete sich die Beantragung noch über das Formular 28 und war im SGB V verankert. Laut § 37 SGB V haben Versicherte Anspruch auf häusliche Krankenpflege, wenn die Versorgung im Krankenhaus oder einer anderen medizinischen Einrichtung nicht erforderlich ist, aber dennoch eine intensivmedizinische Behandlung als notwendig erachtet wird. Diese Krankenpflege umfasst die Durchführung von medizinischen Maßnahmen durch Fachkräfte wie Krankenschwestern oder -pfleger.

Die Beantragung lief aus der Klinik heraus und hier erhielten wir dankbare Unterstützung von Pepes behandelnden Oberarzt der Neuro-ITS der Uniklinik Halle.

Wir verließen das Uniklinikum mit einem Port, massiven Gangstörungen, Dysphagie und mit ein kleinwenig Hoffnung, dass alles irgendwie wieder besser wird.

Unsere Krankenkasse bzw. der medizinische Dienst beschied recht zeitnah, 24/7 häusliche Krankenpflege im Sinne für Pepe. Zumal er mittlerweile mit einem dauerhaften Port, sowohl für seine Anfallsmedikamente, als auch für seine Spezialmedikation, versorgt wurde.

Da wir im ländlichen Thüringen leben, wurde die Suche und Findung eines Intensivpflegeteams eine Herausforderung, der wir nicht gewachsen waren. Die Suche blieb trotz erheblicher Anstrengung erfolglos. Über eine liebe Freundin erhielten wir in Folge den Kontakt zu einer Dame einer Krankenkasse, die im Bereich Intensivpflege in der Häuslichkeit und des SGB IX – selbstbestimmt Leben mit dem persönlichen Budget eine Koryphäe ist.

Bezüglich des Datenschutzes nenne ich sie Frau H.

In den ersten Telefonaten bestärkte sie uns das Thema persönliches Budget in der häuslichen Krankenpflege anzugehen. Somit switchten wir zeitnah bei der Krankenkasse in das sogenannte „persönliche Budget“ um. Der Anlauf war recht holprig, da die Mitarbeiter der Krankenkasse von Pepe nach ihren eigenen Worten unser Ansinnen wie folgt kommentierten: „Wir können das persönliche Budget nicht mehr hören.“ und somit dem Thema nicht sehr aufgeschlossen gegenüberstanden. Es folgten harte telefonische Verhandlungen, ein Ringen um jede Minute, einen Verweis auf die Mitwirkungspflicht als Eltern, eine viel zu geringe Menge an Desinfektionsmittel bis hin zu den nicht ausreichenden finanziellen Voraussetzungen für die Aufstellung eines guten Teams.

Zum Schluss blieb uns nur die Wahl einen versierten Anwalt für Sozialrecht mit ins Boot zu holen. Sozialrechtsanwälte gibt es zuhauf, aber Dank Frau H. ist uns der Kontakt zu einer der Besten gelungen.

Ab dem Zeitpunkt der Übergabe an unseren Anwalt war das vorher Besprochene nur noch eine Farce. Begonnen hat dieser mit einem Eilantrag und einer sofortigen einstweiligen Anordnung über das Sozialgericht Altenburg. Hier erlangten wir durch einen Eilentscheid 70€ pauschal für jede Stunde 24/7 außerklinische Intensivpflege. In Folge konnten wir auch mit der zuständigen Krankenkasse ein vernünftige und tragbare Leistungsvereinbarung erzielen. Somit konnte der Aufbau beginnen. Über unseren WhatsApp Status, selbsterstellte Flyer, Kleinanzeigen und Facebook hatten wir binnen weniger Wochen ein engagiertes und empathisches Team aus Pflegefachkräften, Pflegekräften und einen zusätzlichen Physiotherapeuten gewonnen.

Pepe stand der Idee der häuslichen Pflege und einer raschen Umsetzung sehr aufgeschlossen gegenüber. Das hat es uns in der Umsetzung recht einfach gemacht. Die nächsten Wochen und Monate verliefen recht problemlos. Die Pflegekräfte mussten in die neuen medizinischen Geräte und in die Alltagsstruktur eingewiesen werden. Wir mussten uns an einen Alltag mit einem zusätzlichen „Familienmitglied“ gewöhnen. Aus heutiger Sicht kann ich behaupten, dass es uns allen sehr gut gelungen ist. Kurz vor Weihnachten 2022 gab es einen herben Rückschlag. Pepe litt an einer schweren Influenza und musste somit per Hubschrauber in das Uniklinikum Jena verlegt werden. Hier mussten wir uns das erste Mal mit dem Thema: „Tod“ auseinandersetzen, da nicht klar war, ob er es in dieser Phase nochmal schaffen wird. Die Gefühle fuhren Achterbahn; Traurigkeit machte sich bei allen breit. Aber zu diesem Zeitpunkt

scheint Pepe einen Schutzengel gehabt zu haben, denn seine Zeit war noch nicht abgelaufen. Somit konnten wir ihn Ende Dezember 2022 direkt von der ITS wieder in die Häuslichkeit verlegen. Die Freude hielt leider nicht lange stand und es folgte im März 2023 ein schweres Nierenversagen mit einer Enzephalomyopathie. Weitere Medikamente folgten, sowie ständige Blutgasanalysen zur Kontrolle. Der Hilfsmittelantrag eines Blutgasanalysegeräts scheint bei den Krankenkassen eine Ausnahme zu sein. Der Medizinische Dienst lehnte unsere Anfrage, als auch unseren Widerspruch ab.

Nach eigenen Recherchen konnte ich einen Kontakt zu einer deutschen Firma herstellen, die uns dieses spezielle Gerät zur Verfügung stellte. Nach vielen weiteren medizinischen Stellungnahmen und Aufklärungen der Dringlichkeit, knickte der Sachbearbeiter der AOK widererwartend doch ein. Somit war auch diese Versorgung sichergestellt, welche sich später noch zu einem deutlichen Vorteil herausstellen sollte.

Durch Ausfall- und Krankzeit des Personals entschied ich mich im März 2023 die Krankenkasse zu informieren, dass ich ebenfalls das Team unterstützen möchte, zumal ich die Ausfallzeiten schon immer durch Urlaub oder Krankschreibung kompensieren musste. Innerhalb kürzester Zeit bekam ich die Zusage und ließ mich per Aufhebungsvertrag bei meinem damaligen Arbeitgeber freistellen. Für diese Zeit bin ich all den Unterstützern sehr dankbar, auch wenn wir es nicht wussten, waren es die letzten Lebensmonate unseres Sohns und ich hatte wertvolle Zeit mit ihm geschenkt bekommen.

Die epileptischen Anfälle in Form von Myoklonien in Armen und Beinen wurden unsere täglichen Begleiter. Die Kraft lies rapide nach, so dass Pepe viel geschlafen hat.

Im August 2023 brachten wir die Anfälle nicht mehr unter Kontrolle, sodass eine Einweisung in die Uniklinik Halle außer Frage stand. Wir entschieden uns mit den behandelnden Ärzten der Neuro-ITS zu einer 3-Tages-Narkose, um dem Gehirn einen Reset zu ermöglichen. Jedoch kamen die epileptischen Anfälle während das Aufwachprozesses genauso massiv zurück. Somit blieb uns lediglich nur eine Verlängerung. Der zarte Körper war massiv geschwächt und so kam es während der Narkosezeit zu einem massiven Kreislaufkollaps. Irgendwie hat er es mit all seinen letzten Kräften nach drei Wochen nochmal wieder zurückgeschafft.

Ein zermürender Gedanke blieb in dieser Zeit, da Pepe zu geistig noch klaren Zeiten geäußert hat, dass er im Endstadium keine Beatmung haben möchte, fiel hier das setzen eines Trachea Stoma im weiteren Krankheitsverlauf aus.

Das folgende Aufwachprozedere verlief recht holprig. Pepe nahm keine Nahrung und Flüssigkeit zu sich und war in einem Delirium gefangen, was zur Folge hatte, dass wir uns für eine PEG Sonde entscheiden mussten.

Sein Allgemeinzustand war in Folge sehr schlecht, zumal ihm das Delirium sehr zusetzte. Auch für mich als Mama war es ein Zustand, der nicht greifbar war und ich meinen eigenen Sohn nicht wiedererkannt habe.

Aus der Klinik heraus wurde uns eine Palliativverordnung ans Herz gelegt und dies wurde auch gleich vor Ort eingeleitet. Somit stand einer Verlegung in die Häuslichkeit für die kommenden Tage oder Wochen nichts im Wege.

Die Zuständigkeit eines Palliativteams lag in unserem speziellen Fall beim Kinderpalliativteam der Uniklinik Jena. Wenn man in einem solchen Fall überhaupt von Glück reden darf, so hatten wir mit dem gesamten Team tolle Herzensmenschen an unserer Seite.

Die letzten Tage:

Und so kamen Tage der Hoffnung, aber auch Momente der Sorge, wie lange es Pepe noch schaffen wird. Die Kräfte ließen von Tag zu Tag nach, so dass er nur noch geschlafen hat und mit externem Sauerstoff versorgt werden musste, inklusive einem benötigtem 24/7 Monitoring.

In den letzten zwei Tagen rutschte Pepe in eine Bewusstlosigkeit (CO<sub>2</sub>-Narkose), hervorgerufen durch eine Kohlendioxidvergiftung. Dank des Blutgasanalysegeräts konnte man die stetig steigenden Werte beobachten, so dass ich all seine Freunde und die Familie informieren lies.

Jeder hatte so die Chance sich von ihm individuell zu verabschieden. An diesem Abend haben wir ihn nochmal ausgiebig gewaschen und eingecremt, die Haare fesch gestylt und noch seine Lieblingsbettwäsche und seinen FC Bayern Jogginganzug angezogen. Als alle von ihm Abschied genommen hatten, ist das gesamte Team zusammengekommen und wir haben um sein Bett sitzend alte Geschichten herausgeholt. Wir haben gelacht, geweint und einfach seiner Lieblingsmusik gelauscht. Später sind die Mädels aus seinem Zimmer gegangen und ich lag eng umschlungen mit Pepe alleine in seinem Bett. Ich merkte wie die Atmung schwächer wurde und der Puls immer langsamer. Ich habe ihm ins Ohr geflüstert, dass es okay ist, wenn er jetzt geht, dass wir ihn über alles lieben und dass er ein ganz großer Kämpfer ist. So blieb

die Zeit am 14.09.2023 um 23:35 Uhr für einen kurzen Moment stehen. Tränen sind geflossen, mit einem Sekt haben wir angestoßen und ihm eine gute Reise gewünscht. Es folgte Leere, Stille, ich schwebte in einem luftleeren Raum. Ein Zustand der in Worte nicht zu fassen ist.

Die Zeit danach:

Nachdem der erste klare Zustand wieder eingekehrt ist, informierte ich Pepes behandelnden Arzt in Halle und das Palliativteam. Wir verblieben, die Leichenschau am Vormittag des nächsten Tages abzuschließen.

Die Leere blieb die nächsten Tage, Wochen und holt mich auch heute hin und wieder ein.

Am 14. Oktober 2023 ließen wir Pepe seine letzte Ehre erweisen und feierten zu Hause eine Lebensabschiedsparty. Der Friedhof oder eine Kapelle schienen uns nicht der richtige Ort für ihn zu sein. Heute wissen wir, dass unser Wohnzimmer Platz für 80 Leute bietet und dass der Oktober auch noch Sonnentage haben kann. So stiegen Grußkarten an unzähligen, mit Helium gefüllten Luftballons aus unserem Garten gen Himmel. Dieser war noch nie so bunt anzusehen.

Der erste Todestag ist seitdem auch schon wieder vergangen, die Tage werden wieder heller, aber ein Platz bleibt für immer leer.

Der Tod des eigenen Kindes hinterlässt Spuren und Narben, die auf der Zeitachse ein Stückweit verheilen, der Schmerz jedoch bleibt.

Diese Lebenserfahrung hier als Hausarbeit niederzuschreiben hat mich sehr bewegt und zum Teil an meine Grenzen stoßen lassen, da ich mich vor den Zeilen des Abschiedes lange verweigert habe. Heute bin ich dankbar dafür, dass ich in dieser Zeit ganz wundervolle Menschen kennen lernen durfte und viele geblieben sind.

Ich hoffe, dass ich den ein oder anderen mit meinen Zeilen eine Idee für ein selbstbestimmtes Leben an die Hand oder lediglich einen Ideeninput auf seinen Weg geben konnte.

Zum Schluss bin ich Pepe unsagbar dankbar, dass ich heute einer Arbeit nachgehen kann, bei der ich hilfeschuchenden Menschen unterstützend zur Seite stehe und meine Erfahrungen aus erlebter Zeit einfließen lassen kann.

Bad Lobenstein, 08.01.2025

Fazit:

In dieser Zeit war ein Zitat von Berthold Brecht mein Wegbegleiter:

**„Wer kämpft kann verlieren, wer nicht kämpft hat schon verloren.“**