

Unser kleines Wunder

Geschrieben von der Mutter

Ich war schwanger und wir hatten eine Riesenfreude, ein Kind zu bekommen. Wie es so üblich ist, ging ich ca. in der 7. SSW zur Gynäkologin zum ersten Ultraschall. Da war das Baby noch sehr klein und man konnte kaum etwas erkennen. In der 12. SSW hatte ich dann den zweiten Ultraschall. Schon als die Ärztin den Schallkopf hinhielt, war dieser sofort auffällig. Man konnte Wasseransammlungen an Nacken, Kopf und Lunge sehen. Sogar ich konnte dies gleich erkennen, obwohl ich keine Ärztin bin, sondern nur Dipl. Pflegefachfrau. Ich war schockiert und wusste nicht, was das bedeuten sollte. Ich merkte auch, dass meine Gynäkologin sehr beunruhigt war, sie probierte es jedoch zu überspielen. Da ich gerade vor einigen Wochen eine COVID-Infektion gehabt hatte, meinte sie, dies könnte evtl. von dieser kommen und wir sollten erst mal eine Woche abwarten. Eine Woche später nochmals dasselbe Bild, massige Ödeme/Wasseransammlungen.

Wir wurden dann gleich zu einer Spezialistin/Pränataldiagnostikerin überwiesen. Drei Tage später hatten wir schon den Termin. Es waren sehr schwierige Tage für uns als werdende Eltern. Man sagt immer, «liest nicht so viel im Internet nach» aber einfacher gesagt als getan. Wir taten es eben trotzdem. Dies machte alles nur noch schlimmer und wir waren noch viel mehr verunsichert. Die Spezialistin redete gleich davon, dass entweder ein Infekt oder ein Chromosomendefekt vorhanden sein könnte. Wir waren masslos überfordert mit all diesen Informationen.

Es wurden einige Bluttests bzgl. diverser Infektionen gemacht und eine Fruchtwasserpunktion wurde uns nahegelegt. Zuerst entschieden wir uns gegen eine Fruchtwasserpunktion, denn diese bringt auch viele Risiken mit sich. Für uns war von Anfang an klar, egal, was es ist, **wir wollen dieses Baby**, ob mit Chromosomendefekt oder ohne. So sahen wir zuerst nicht den Sinn, eine Fruchtwasserpunktion zu machen, da unsere Entscheidung immer schon fix war. Die Spezialisten empfahl uns diese aber trotzdem, da wir so wissen, was wirklich das Problem ist und so evtl. gleich oder direkt dann der Geburt von den Kinderärzten richtig gehandelt werden kann. Dies schien uns nachvollziehbar. So wurde also in der 15./16.SSW eine Fruchtwasserpunktion durchgeführt. Im Nachhinein war es genau die richtige Entscheidung. Es wäre für uns sicher noch schwieriger gewesen, neun Monate die Ungewissheit zu haben und nicht zu wissen, was los ist.

Nach ca. einer Woche hatten wir das Ausschlussverfahren – es war keine Trisomie, jedoch wussten wir noch nichts weiteres. Es waren sehr schwierige Tage mit viel Gedankenkarussell. Nochmals 4 Tage später bekamen wir telefonisch den Befund «Gendefekt: X0, dies wird Turner-Syndrom genannt». Einige Tage später hatten wir dann nochmals einen Termin bei der Spezialistin und diese erklärte uns alles im Detail. Da das Baby sehr massive Ödeme hatte, sprach sie auch von einem sehr hohen Abort-Risiko. Auch das Thema Abtreibung wurde angesprochen. Jedoch war Abtreibung für uns nie eine Option. Ich glaube auch, dass dies die ganze Situation einfacher machte, wir waren uns als Paar

einig. Ich denke mir oft, wären wir uns nicht einig gewesen, hätte einer dieses Baby nicht wollen, wäre das alles völlig eskaliert.

Nun wussten wir also was los ist. Wir bekommen ein Mädchen, welches einen Gendefekt hat, mit hohem Risiko, dass sie evtl. nie auf die Welt kommt und mit einem Risiko einen Herzfehler zu haben, kleinwüchsig zu sein, sehr wahrscheinlich unfruchtbar, Ödeme an Händen, Füßen und Nacken und evtl. eine Lernschwäche bis hin zu kognitiv massiven Einschränkungen. Puh, ja was will man da noch sagen. Damals konnten wir uns gar nicht vorstellen, was das alles heisst.

Wir hatte dann auch noch einen Termin mit einer Genetikerin in Zürich, und diese erklärte uns nochmals alles - auch bzgl. Mosaik, Risiken, Symptome, Ursachen etc. Doch die Hoffnung, dass unser Mädchen evtl. eine Mosaik-Form hat, wurde uns gleich wieder genommen. Auch bei diesem Gespräch wurde die Abtreibung wieder zum Thema, aber die Genetikerin fügte gleich hinzu «aber Turner-Syndrom ist kein Grund zur Abtreibung».

Wir wussten nicht ob und wie wir diese Information unseren Familien und Freunden mitteilen sollten. Wir entschieden uns, ihnen zu sagen, dass etwas nicht stimmt, dass das Baby einen Gendefekt hat, evtl. einen Herzfehler und das Wachstum dann später genau beobachtet werden müsse. Wir nannten niemandem den Namen Turner-Syndrom, denn wir wollten nicht das die Anderen «googeln» und deswegen, Vorurteile gegenüber unserer ungeborenen Tochter haben würden. Für uns ist wichtig, dass unsere Tochter ganz normal, wie jedes andere Kind behandelt wird. Und das Thema mit der Fruchtbarkeit war für uns sehr Intim und daher wollten wir nicht, dass andere von der evtl. Unfruchtbarkeit unsere Tochter wissen. Unsere Tochter soll dann später selber entscheiden, wem sie dies erzählen will und wem nicht. Für uns stimmte diese Entscheidung so, und wir finden sie auch immer noch richtig.

Nun folgten sehr engmaschige Ultraschallbesuche, manchmal sogar alle zwei Wochen. Und das Baby wurde immer grösser und die Ödeme waren mal mehr und mal weniger, aber stets vorhanden. Auch bzgl. Herz war ziemlich schnell der Verdacht da, dass ein Herzfehler/Aortenisthmusstenose vorhanden sein könnte. Wir wurden dann auch noch regelmässig zu einem Kinderkardiologe geschickt, aber auch dieser war sich nicht sicher und konnte es nicht genau erkennen. Für mich war es immer faszinierend, dass da die Ärzte überhaupt etwas erkennen. Das ist ja alles so winzig klein und man musste durch meinen Bauch, durch das Baby bis hin zum Herzen und dann dort noch etwas erkennen. Also ich hatte da immer sehr grossen Respekt vor den Ärzten. Ja was soll man sagen, es war eine schwierige Schwangerschaft mit Höhen und sehr vielen Tiefen. Wir konnten die Schwangerschaft nicht so geniessen und fanden diese auch nicht wunderschön, so wie viele andere, welche ein gesundes Baby erwarten, erzählen. Wir waren sehr oft verunsichert und wussten nicht, was da auf uns zukommen wird. Wir vertrauten auf Gott, dass alles so kommt, wie es sein soll und so ist es richtig.

Und dann kamen wir Richtung Ende der Schwangerschaft und niemand wusste genau, was das kleine Mädchen noch alles mit sich bringen würde. Die Spezialisten hatten eine Fallbesprechung und dort wurde entschieden, dass ich spontan gebären durfte, jedoch mit der Sicherheit, dass die Anästhesie jederzeit bereit ist und ein Kinderarzt stets vor Ort sein wird.

Und dann wars soweit: unsere wundervolle kleine Tochter Rosa kam zur Welt. Wir waren völlig überwältigt. Endlich war sie da. Sie hatte riesige/ödematöse Hände und Füsse. Wir hatte sie ein paar Stunden bei uns und dann musste sie auf die Überwachung-Station verlegt werden. Am Tag darauf wurde dann ein Herzultraschall gemacht, um alles genau beurteilen zu können. Wir wussten ja das ein hohes Risiko eines Herzfehlers bekannt war, aber als es dann hiess, schnell auf die Intensivstation und evtl. doch operieren ,waren wir wieder völlig überfordert. Die Achterbahnfahrt ging also erst jetzt so richtig los und wir dachten die Schwangerschaft wäre schon eine gewesen. Nur einen Tag durften wir unsere Tochter in den Armen halten, und nach einem Tag schon hiess es, evtl. ist der Herzfehler doch grösser, evtl. verlegen nach Zürich und OP usw. Ich war völlig hormonüberflutet und dann diese Ungewissheit und Angst – ich wusste nicht mehr, wo vorne und hinten war. Mein Ehemann war froh, dass ich vom Fach war, er verstand oft nur Bahnhof mit den ganzen Fachbegriffen. Ich konnte ihm dann oft in Ruhe nochmals alles erklären. Aber für mich war es Fluch und Segen zugleich, denn ich kannte auch die ganzen Auswirkungen und Risiken.

Rosa war dann einige Tage auf der Intensivstation zur Überwachung und es wurde entschieden, momentan nicht zu operieren und abzuwarten. Nach zehn Tagen Spital fragte ich den Kardiologen, ob wir nicht nach Hause gehen dürften. Dieser willigte ein, aufgrund dass ich «vom Fach» bin und wir alle 3 Tage zum Ultraschall vorbeikommen mussten. Oh, wir genossen die Zeit zu Hause mit unserem wundervollen, perfekten Mädchen. Als wir dann zum zweiten Ultraschall kamen, sah man schon, die Aorta wurde immer enger und es führte kein Weg daran vorbei, es musste operiert werden. Die OP könne aber ganz geplant und nicht notfallmässig in einigen Tagen in Zürich durchgeführt werden, so der Arzt. Ja gut, wir hatten keine andere Wahl, ansonsten würde unsere Tochter an einer Minderversorgung sterben. Wir bekamen den Termin zur Voruntersuchung in Zürich und zwei Tage danach sollte dann operiert werden. Es wurde gesagt dazwischen dürfen wir nach Hause.

Blauäugig gingen wir von der Ostschweiz/Rheintal nach Zürich mit dem Gedanken am Abend wieder zu Hause zu sein. Dementsprechend nahmen wir auch nichts mit. Als wir dann dort ankamen, und der erste Ultraschall gemacht wurde, merkten wir schon, dass die Ärzte etwas nervös waren. Uns wurde dann mitgeteilt, dass wir nicht mehr nach Hause gehen konnten und sie Rosa sofort operieren mussten, denn die Engstelle war dramatisch. Schon wieder waren wir in Schockstarre und völlig überfordert mit allem. Wir hatten nichts mitgenommen, keine Kleider, keine Zahnbürste, kein Ladekabel, keine Milchpumpe (ich musste immer noch zuerst stillen dann abpumpen, Flasche geben). Und wo würden wir schlafen? Im Spital waren sie alle sehr nett und es wurde alles organisiert. Uns war noch wichtig, dass unsere Tochter vor der OP getauft wurde, da wir nicht genau wussten, ob sie diese OP überleben würde oder nicht. Und so feierten wir im Kinderspital in Zürich in einem Untersuchungszimmer mit einem Priester die Taufe von Rosa.

Rosa wurde dann aufgrund eines anderen Notfalls einen Tag später operiert. Danach war sie noch einige Tag auf der Intensivstation. Dies war auch sehr schwierig für mich. Intensiv war ja mein berufliches Fachgebiet, aber dies war nochmals eine völlige neue Situation für mich. Sein eigenes Kind beatmet, frisch operiert am Herzen da liegen zu sehen ,war sehr schwierig für mich. Die OP und alles weitere verlief ohne Komplikationen und wir konnten dann rasch heimatnah ins Spital verlegt werden. Ein Erwachsener braucht nach einer

Herzoperation Wochen/Monate bis dieser sich wieder rehabilitiert. Und diese kleinen Zwerge sind nach zwei Wochen wieder ziemlich fit und munter. Sie stecken einfach alles viel besser weg als wir Erwachsene. Für uns war das sehr faszinierend und kaum zu glauben, wie schnell sich Rosa von allem erholen konnte. Und sie zeigte auch immer wieder ihren Kampfgeist. Schon so klein konnte man ihr Temperament erkennen. Wir waren so dankbar, dass alles so gut verlief und schon nach knapp zehn Tagen konnten wir Rosa wieder nach Hause nehmen. Wir hatten sehr engmaschige Kontrollen, diese waren aber immer alle sehr gut und die Ärzte waren sehr zufrieden mit dem Verlauf.

Mit ca. vier Monate hatten wir den ersten Termin bei den Endokrinologen. Dort wurden uns nochmals alle Karten offen gelegt, was Turner Syndrom heisst. Bzgl. Wachstum wird die ersten zwei Jahren eh nichts gemacht, da bis dahin die Wachstumshormone nicht so eine Rolle spielen und die Kinder durch die Nahrungsaufnahme wachsen. Jedoch wurde die Fruchtbarkeit nochmals sehr stark thematisiert. Wir dachten, dies sei erst dann ein Thema, wenn unser Mädchen in die Pubertät komme. Aber nein, falsch gedacht. Es wurde uns eine Möglichkeit erklärt, dass Rosa, jetzt als kleines Baby, ein Eierstock entfernt werden könnte und dieser mit den vorhandenen Eizellen eingefroren würde. So hätte Rosa später, falls Rosa sie mal Kinder haben möchte, die Möglichkeit eigene Eizellen zu haben. Und wir sollten für sie entscheiden, ob dies richtig ist und nach ihrem Willen. Wir haben ja keine Ahnung, ob sie denn überhaupt mal Kinder will? Vielleicht hat sie ja später doch noch funktionierende Eizellen? Evtl. gibt es in einigen Jahren eine Alternative? Jetzt hatte unser kleines Mädchen gerade eine Herzoperation hinter sich und sollte jetzt schon wieder unters Messer. Also wieder einmal waren wir völlig überfordert. Wir wurden dann zu einer Kinderwunschlinik zu einer Spezialistin bzgl. Eizellengewinnung überwiesen. Wir hatte Angst vor diesem Termin, denn wir wussten überhaupt nicht, wie wir uns entscheiden sollten, und was für unserer Tochter richtig ist. Aber die Ärztin nahm gleich den Wind aus dem Segel und nahm uns quasi die Entscheidung ab. Sie riet uns von der OP strengstens ab, da ein Eierstockentfernung sehr negative Auswirkungen auf den Hormonhaushalt hat und empfahl uns wieder zu kommen, wenn Rosa im Teenageralter sei. Ebenso kam dann noch die Ethische Frage mit hinzu, ob wir als Eltern solche Entscheidungen überhaupt machen dürfen. Wir waren also sehr erleichtert nach dem Gespräch. Wir haben uns also gegen die Option entschieden, einen Eierstock zu entfernen. Ob dies die richtige Entscheidung war, wissen wir nicht, aber aufgrund der aktuellen Situation, war es für uns so richtig. Wir werden sehen, was Rosa in 20/30 Jahren zu dieser Entscheidung sagt, und wie weit die Wissenschaft bis dort ist. Aber wir können mit gutem Gewissen sagen, für uns als Eltern, war dies die richtige Entscheidung.

Und dann gab es noch eine Sache: Wie bei der Geburt erwähnt, hatte Rosa massive Ödeme in Füßen und Hände. Manchmal war es schwierig, Kleidung anzuziehen, ohne dass es ihr etwas abschnürte. Jeder der Rosa als Baby sah, sagte nur «sie hat aber grosse Hände». Wir gingen dann mit Rosa zur Physiotherapie und machten dort unter anderem auch Lymphdrainage, so gut es ging. Auch zu Hause massierten wir oft die Füße und Hände, der Erfolg war mässig. Es wurde uns gesagt, dass die Ödeme ,wenn sie dann laufe und mehr greife, durch die Muskelpumpe zurückgehen werden. Ich hatte schon meine Bedenken, als das kleine Mädchen immer grösser wurde und auch schon langsam anfing zu laufen und

keine Schuhe passten. Es stimmte aber, durch das Laufen, gingen die Ödeme zurück und sie passte dann bald in normale, eher weitere Schuhe.

Mittlerweile ist unsere Tochter 2,5 Jahre alt. Die Ödeme an den Füßen sind nach ca. zwei Jahren fast völlig verschwunden, nur noch leichte Ödeme in den Fingern. Bzgl. des Wachstums: Sie ist jetzt nicht die Grösste für ihr Alter, aber auch nicht sehr klein, also genau in der Mitte. Momentan werden keine Wachstumshormone gegeben und es wird dann mit ca. vier Jahren nochmals evaluiert. Rosa hat das Glück, dass sie eine grosse Mutter hat und so «gute Gene» mitbekommt. Das Herz wird engmaschig in einem Zeitraum von momentan sechs Monaten untersucht. Momentan ist keine weitere Operation geplant, evtl. im Jugendalter wieder. Momentan braucht Rosa auch keine Medikamente. Die Untersuchungen laufen mal besser und mal schlechter. Erklären sie mal einer 2,5-Jährigen, sie solle jetzt ruhig sitzen, sodass der Herzultraschall durchgeführt werden kann. Ja es ist nicht immer einfach, aber Rosa wird älter. Man kann ihr die Sachen erklären und sie versteht diese auch immer besser. So konnte die letzte Blutentnahme mit nur wenigen Tränen durchgeführt werden. Also man muss sagen, wir sind sehr zufrieden mit dem Verlauf. Kognitiv zeigt Rosa keine Einschränkungen. Im Vergleich zu ihren gleichaltrigen Freunden ist sie auf dem gleichen Stand. Sie ist eine richtige «Quasseltante». Mit den Ohren hat Rosa keine Probleme. Mittelohrentzündungen hatte sie bisher keine. Wir waren vor kurzem gerade beim HNO und dieser ist sehr zufrieden.

Wir können nur sagen, dass wir eine wundervolle Tochter haben. Sie ist hatte von Anfang an einen riesigen Kampfgeist. Rosa ist sehr temperamentvoll, sehr aktiv aber auch sehr einfühlsam, sehr genau und korrekt, und sehr willensstark. Sie ist eine sehr herzliche und offene Person auch gegenüber anderen. Für uns ist sie unser kleines Wunder. Wir hatten schwere Zeiten, aber wir haben jetzt so viele wunderschöne Momente mit ihr. Sie rennt in meine Arme, umarmt mich, gibt mir einen Kuss, sagt: «Ich hab dich lieb Mama» - und die Welt ist perfekt - was gibt es denn noch Schöneres!