

**👤 IDIOPATHISCHE PULMONALE  
FIBROSE** Diagnose und Prognose. **Online**

**! HAE** Symptome, Ursachen  
und Therapiemöglichkeiten. **S.03**

**! UMGANG** mit Morbus Gaucher  
in Deutschland und Europa. **S.05**

# Seltene Erkrankungen



## **Dario, der Strahlemann**

Er ist todkrank, kommt aber immer  
wieder ins Leben zurück –  
doch wie lange, ist ungewiss.



**DSKN**  
Deutsche Stiftung  
Kranke Neugeborene



Die DEUTSCHE STIFTUNG KRANKE NEUGEBORENE möchte die Bedürfnisse kranker Neugeborener und ihrer Familien in den Fokus öffentlicher Wahrnehmung rücken, neue Behandlungskonzepte fördern und zur Entwicklung neuer Behandlungsmethoden anregen.

Ihre Unterstützung gibt den Kleinsten eine Chance - denen, die noch keine eigene Stimme haben.

Telefon: 0351 28729941  
E-Mail: [info@dskn.org](mailto:info@dskn.org)

[www.dskn.org](http://www.dskn.org)

DSKN-Spendenkonto:  
IBAN D41 8505 0300 0225 7360 20

# Der Strahlemann

Dario ist sieben Jahre alt und todkrank. Wie er und seine Eltern Birgit und Folker damit leben, erzählen sie im Interview.

Redaktion, Benjamin Pank

## ■ Bitte beschreiben Sie uns Ihren Sohn.

**Birgit:** „Dario ist das Kind mit der schlimmsten Krankheit hier, aber er ist auch unser fröhlichstes Kind.“ So beschrieb Darios Erzieherin im Kindergarten unseren siebenjährigen Strahlemann. Und auch in der Schule hat Dario sein Lachen, seine Fröhlichkeit und seine gute Laune nicht abgelegt. Auch fremden Menschen zaubert er schnell ein Lächeln ins Gesicht. So hat er sowohl im Kindergarten als auch in der Schule viele Freunde gefunden. Doch Dario verbreitet nicht nur gute Laune, er lässt sich auch gerne bespaßen. Die sprechende Nilpferddame Amanda von Bauchredner Sebastian Reich, der Würzburger Zauberer Zappalott, Clowns und Kasperletheater sind sein großes Hobby. Da kann der sonst eher unruhige kleine Mann ganz lang ruhig sitzen und die Show mit einem Grinsen im Gesicht genießen.

## ■ Dario leidet unter der seltenen Erkrankung Morbus Sandhoff. Können Sie kurz in eigenen Worten erklären, worum es sich bei der Krankheit handelt?

**Folker:** Morbus Sandhoff ist eine extrem seltene neurodegenerative Stoffwechselstörung. Das bedeutet, dass betroffene Kinder scheinbar gesund zur Welt kommen, dann die Entwicklung stoppt und sie nach und nach alle erwor-

„Nehmen Sie Ihr Kind einfach wie es ist, fragen Sie nicht nach den Gründen.“ Doch damit konnten wir nichts anfangen. Wir wollten Ursachen kennen, denn nur dann kann man dem kleinen Mann wirklich helfen.

benen Fähigkeiten wieder verlieren. Laufen, sprechen, greifen, essen, lächeln, alles fällt nach und nach immer schwerer, verschwindet irgendwann ganz. Viele werden blind, bekommen Epilepsie. Es ist ein Leben im Rückwärtsgang. Meist bricht die Krankheit schon mit sechs bis neun Monaten aus, diese Kinder können nie laufen oder sprechen, sterben oft bis zum fünften Geburtstag an immer wiederkehrenden Lungenentzündungen.

## ■ Wann haben Sie gemerkt, dass Dario sich nicht so entwickelt wie andere Kinder, und was waren die ersten Anzeichen?

**Birgit:** Als Erstes merkte ich, dass mit meinem Sohn etwas nicht stimmt. Dario war in seiner Entwicklung immer ganz am Ende der offiziellen Skala. Immer mehr verzögerten sich Meilensteine wie drehen, krabbeln, laufen und sprechen. Als Baby war er extrem schreckhaft, er war hypoton, hat kaum reagiert, wenn man das Zimmer betrat. Wenn die Konsistenz des Essens nicht gleichmäßig war, hatte er Schluckprobleme. Doch ich wurde getröstet: „Geben Sie dem Kind Zeit, gutes Holz wächst langsam, der wird seinen Weg schon noch gehen.“ Trotzdem gingen wir zur Frühförderstelle, ins Frühdiagnosezentrum, zur Physiotherapie. Bekamen viele gute Ratschläge, aber auch Vorwürfe, wir würden das



Der größte Trost ist, dass Dario seine Erkrankung mit größtmöglicher Gelassenheit

Kind nicht richtig fordern und fördern, es vielleicht verwöhnen et cetera. Alle klassischen Diagnosen gingen ins Leere.

## ■ Wie sah der Weg bis zur endgültigen Diagnose aus?

**Folker:** Mit drei Jahren stürzte Dario immer häufiger. Eines Tages so schwer, dass er in die Klinik musste. Dort kam der Verdacht auf, dass epileptische Anfälle die Stürze auslösten. Der Leiter des Frühdiagnosezentrums gestand uns dann ein: „Ich weiß nicht, was Ihr Kind hat, ich weiß nur, dass ich diese Krankheit noch nie gesehen habe.“ Er schickte uns in eine Spezialklinik für neurologische Kinderkrankheiten. Zu diesem Zeitpunkt

verschlechterte sich Darios Zustand nahezu täglich. Die Anfälle wurden mehr, dauerten länger, verliefen heftiger. Nach dem Laufen verlor er die Fähigkeit zu krabbeln, zu sitzen. Es war die schlimmste Zeit mit der Krankheit. Auch Dario selbst war verzweifelt, sein Lächeln wurde zur Rarität. In der neurologischen Fachklinik machte man uns keine Hoffnung, Dario helfen zu können. „Er wird nie wieder laufen, wird taub, blind und sterben“, so die Vermutung der Ärzte, obwohl wir immer noch keine Diagnose hatten. Nach fünf Wochen verließen wir die Klinik, ohne Diagnose, aber mit einem Dario, der sich damit nicht abfand. Unser kleiner Held baute wieder auf, lernte sogar das Laufen wie-

ANZEIGE

Wir helfen unheilbar kranken und mehrfach behinderten Kindern



Der Förderverein KinderLeben e.V. stellt unheilbar kranken sowie gehandicapten Kindern und Jugendlichen, deren Geschwister, Eltern und nahestehenden Angehörigen materielle, finanzielle und psychosoziale Versorgungsangebote bereit.



Ihre Spende hilft!\*

Spendenkonto: Sparda Bank

IBAN: DE96 2069 0500 0001 7680 00



\*Spenden sind steuerlich absetzbar.



FOTOS: PRIVAT

...t hinnimmt und sein Lächeln stark und ansteckend bleibt.

der, kämpfte sich zurück ins Leben und war fast ein halbes Jahr ohne Anfall. Dann kam durch eine genetische Untersuchung die Diagnose Morbus Sandhoff.

**Wie sieht Ihr Alltag heute aus?**

**Birgit:** Dario ist seit Sommer ein Schulkind, das ist die einzige Zeit, in der er mit anderen Kindern zusammen sein kann. Die Kinder aus unserem Ort, mit denen er früher in den Kindergarten gegangen ist, haben sich alle weiterentwickelt, können mit ihm nichts mehr anfangen. Während er in der Schule ist, gehen wir unseren Berufen nach. Ich arbeite noch halbtags, nicht nur des Geldes wegen. Nach der Schule und am Wo-

chenende braucht Dario unsere komplette Aufmerksamkeit. Er bekommt alles zu essen, was er möchte und mit seiner Medizin nicht kollidiert. Bratwurst, Schokolade, Gummibärchen, wenn er möchte, bekommt er auch Erdbeeren im Winter, denn wir wissen nicht, ob er sie im nächsten Frühjahr noch essen kann. Wir schauen nicht nach vorne, wir genießen das Leben jetzt, genießen Darios Lachen, seinen Spaß beim Baden, die großen Augen, wenn auf der Bühne sein Lieblingszauberer in Aktion ist. Und wir versuchen, ihm möglichst viele solcher Momente zu bieten, ihn glücklich zu machen. Wir verschieben nichts auf morgen. Denn wir wissen nicht, ob es ein Morgen gibt oder wie es aussehen wird.

**Gibt es Aussichten auf eine Therapie?**

**Folker:** Es gibt präklinische Studien an Wirkstoffen für ähnliche Erkrankungen, die auch bei Tay-Sachs und Sandhoff den Krankheitsverlauf verlangsamen könnten. Leider sind wir bisher nicht in die Studien aufgenommen worden. Wahrscheinlich weil wir zu selten sind. In Cambridge wird an einer Gentherapie geforscht, die rechtzeitig angewendet, die Krankheit zum Stoppen bringen könnte. Zurzeit hofft man auf erste Studien im Jahr 2018. Für Dario wird sie wahrscheinlich zu spät kommen, zu viel ist bis dahin zerstört, aber es gibt Hoffnung, dass die Krankheit irgendwann geheilt werden kann.



*Gemeinsam gegen Morbus Sandhoff und Tay-Sachs*



**A**uf jeden diagnostizierten Fall kommen in Deutschland nach Schätzungen von Experten drei bis vier, die nicht erkannt werden. Das will die Selbsthilfegruppe „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e. V.“ ändern. Die Krankheiten sollen bekannter werden, betroffene Familien sich vernetzen, gegenseitig austauschen, ihr Schicksal gemeinsam tragen.

Nur so kann die Diagnose bei offensichtlichen Merkmalen sicher und schnell gestellt werden. Der Verein hilft, die wenigen Forscher und Experten für die Krankheit zu vernetzen. Deshalb ist die Selbsthilfegruppe auch Mitglied des ETSCC (European Tay-Sachs Charity Consortium), an dem sich bislang Selbsthilfegruppen in Großbritannien, Spanien, Frankreich und Deutschland beteiligen. Außerdem besteht ein enger Austausch mit der amerikanischen Selbsthilfegruppe CTSE. Denn es gibt therapeutische Möglichkeiten oder Wirkstoffe, die den Verlauf der Krankheit verlangsamen oder gar stoppen könnten. Doch wegen der extremen Seltenheit ist die Bereitschaft immer wieder sehr gering, die GM2-Gangliosidosen in die Forschungsprojekte aufzunehmen. Auch das will die Selbsthilfegruppe ändern, indem sie den Patienten eine Lobby gibt und Spenden sammelt, um Forschungen an Tay-Sachs und Sandhoff anzustoßen oder für diese Krankheiten zu öffnen. ■

+ Mehr Informationen unter [tay-sachs-sandhoff.de](http://tay-sachs-sandhoff.de)

**Spenden an:**  
„Hand in Hand e. V.“  
IBAN: DE59 7905 0000 0047 7995 15

ANZEIGE

**VIDA - Wir fördern früh...**  
die individuelle Entwicklung von Kindern und Jugendlichen!



VIDAGlobalGmbH

Mit unseren innovativen Hilfen, zu Frühförderung, Therapie und Alltag.

Erleben Sie uns unter [www.vidaglobal.de](http://www.vidaglobal.de)

oder auf der REHAB Messe Karlsruhe 11.-13.05. Stand F23 Halle 1

