

# Wir werden den Kopf nicht senken

**Tag der Seltenen Erkrankungen:** Der fünfjährige Dario aus Unterfranken leidet an einer extrem seltenen Stoffwechselstörung. Seine Eltern berichten, wie man sich fühlt, wenn das eigene Kind eine ungewisse Zukunft hat.

Von **FOLKER QUACK**  
und **BIRGIT HARDT**

Der Arzt senkt den Kopf. Er kann uns in diesem Moment nicht ansehen. Er weiß, dass das, was er uns gleich zu sagen hat, unser Leben komplett verändern wird. Er weiß, dass er auch die kleinste unserer Hoffnungen mit einem Satz für immer zerstören wird.

„Es ist ein Sandhoff“, murmelt er – „aber die juvenile, die mildere Form“, fügt er rasch hinzu. Wir sehen uns in die Augen, sehen Angst, Verzweiflung und Hilflosigkeit, bevor die Tränen alles wegschwemmen. Wir fühlen uns schrecklich elend und schrecklich allein. Allein mit unserem Sohn, mit dieser Diagnose, über die wir schon im Internet gelesen hatten, als der Verdacht in diese Richtung ging.

Morbus Sandhoff ist eine schreckliche Krankheit, die durch einen Gendefekt ausgelöst wird. Die meisten betroffenen Kinder entwickeln sich in den ersten Lebensmonaten völlig normal, verlieren dann aber nach und nach alle bereits erlernten motorischen Fähigkeiten: Laufen, so sie es schon konnten, sitzen, irgendwann können sie nicht mal mehr ihren Kopf heben. Nicht mehr essen, nicht mehr schlucken, nie mehr lächeln. Viele erblinden, andere werden taub. Und so endet auch Darios Arztbrief zur Diagnose mit den Worten „Prognose infaust“. Damit drücken Mediziner aus, dass eine Chance auf Heilung extrem unwahrscheinlich ist.

Unser Sohn Dario war ein Wunschkind, kam scheinbar kerngesund zur Welt und begann sehr früh, unwiderstehlich süß zu grinsen. Nur mit dem Rest seiner Entwicklung ließ er sich von Anfang an Zeit. Köpfchen heben, drehen, krabbeln, laufen – Dario war immer ganz am Ende der Skala. Seine Mama begann sehr früh, sich große Sorgen um ihren einzigen Sohn zu machen, verstanden wurde sie so richtig von niemandem. „Geben Sie dem Kind Zeit“, war der häufigste Rat. Schlag. Kinderarzt, Frühförderstelle, Frühdiagnosezentrum, immer neue Untersuchungen, immer neue wohlmeinende Ratschläge. „Nehmen Sie es hin, suchen Sie nicht nach den Ursachen.“ Dario bekam seine erste Physiotherapie und machte mit 18 Monaten und zwei Wochen die ersten eigenen Schritte.

Ein Jahr später begann Dario immer häufiger zu stürzen. Noch während die Ärzte intensiv nach der Ursache suchten und hinter seinen Stürzen epileptische Anfälle vermuteten, verlor Dario von Tag zu Tag seine motorischen Fähigkeiten. Erst konnte er nicht mehr laufen, dann nicht mehr sitzen. Jeden Tag ging es ihm etwas schlechter und die Gesichter der Ärzte, in die wir blickten, wurden immer sorgenvoller. Schließlich landeten wir in einer Spezialklinik für neurologische Kinderkrankheiten. Dario war mit seiner Mama alleine, als nach einer Woche der Oberarzt ins Zimmer kam und sagte: „Ihr Kind wird nie mehr laufen, wird blind, taub und sterben.“ Dann hat er die Klinikpsychologin ins Zimmer geholt. Was kann die einer Mutter sagen, die in diesem Moment am liebsten ihren Sohn in den Arm genommen hätte, um mit ihm gemeinsam zu sterben?

Doch Dario begann Fortschritte zu machen. Die Ärzte räumten ein, sich vielleicht getäuscht zu haben, der Untersuchungsmarathon wurde wieder aufgenommen. Am 1. Dezember, nach fünf langen Wochen, verließen wir auf eigenen Wunsch die Klinik. Wir hatten noch kein Ergebnis, aber auch

keine Kraft mehr. Wir wollten Weihnachten, wollten den Advent daheim verbringen. Vielleicht würde es ja das letzte Weihnachten mit unserem Sohn sein. Am zweiten Tag zu Hause hatte Dario keine Anfälle mehr, kurz vor Weihnachten begann er wieder zu laufen – es war unser bisher schönstes Weihnachtsgeschenk.

Ein halbes Jahr später bekamen wir die Diagnose. Mit ihr kam die Epilepsie zurück. Vor allem nachts wird Dario immer wieder von Anfällen aus dem Schlaf gerissen und braucht unsere Hilfe. Mal wieder Durchschlafen wäre ein Traum, Müdigkeit wird zum ständigen Begleiter. Doch nicht nur deshalb hat sich unser Leben verändert. Vieles, aber nicht alles, dreht sich um Dario und seine Horrorkrankheit. Einige Menschen konnten da nicht mit – in der Familie, im Freundeskreis. Dafür kamen andere dazu – über Selbsthilfegruppen und weil man einen Blick für außergewöhnliche Schicksale bekommt.

Sind wir eigentlich eine Familie? Ja! Vater, Mutter und Kind haben wir zu bieten, auch Omas und Opas, Tanten und Onkels. Es gibt

Hilfe und Unterstützung, aber nicht immer Verständnis – und das ist auch sehr schwer. Denn wir sind eine Familie und gehören doch nicht dazu. Kindergarten – Schule – Studium – „aus dem Jungen wird mal

was!“ – Sportverein – Kindergeburtstag – Fußball mit dem Opa spielen: Diesbezüglich sind wir schrecklich frei von Erwartungen. Das sind nicht unsere Perspektiven, wir haben andere Prioritäten. Das zu verstehen, ist nicht immer leicht, fällt es uns doch selber oft so unsagbar schwer.

Viele trauen sich erst gar nicht, uns anzusprechen. Und auf die Frage – geht es Euch gut? – ist es auch leichter einfach „Ja“ zu sagen anstatt zu begründen, warum nicht. Und wer möchte das dann wirklich hören? Mit Floskeln können wir so gar nichts mehr anfangen. Wie lautet doch die häufigste, wenn es um Kinder geht: „Hauptsache gesund“, und wenn nicht? Ist dann die Hauptsache schon verloren?

Viele Menschen haben Angst oder wollen das unnormale, wollen Krankheit und die Endlichkeit des Lebens am liebsten gar nicht an sich heranlassen. Darum fühlen wir uns inzwischen auch in der Gemeinschaft mit anderen betroffenen Eltern am wohlsten. Doch davon gibt es zum Glück nicht sehr viele.

Darios Krankheit ist extrem selten. Statistisch gesehen kommt auf 130 000 Geburten ein Sandhoff-Fall. Das sind dann zu circa 80 Prozent infantile Verläufe. Durch den Gendefekt funktionieren zwei für den Stoffwechsel nötige Enzyme nicht. Die Krankheit bricht im ersten Lebensjahr aus, älter als vier Jahre werden die wenigsten.

Dario hat eine spät-infantile oder juvenile Form. Die betroffenen Enzyme haben eine Restaktivität, die therapeutisch noch unterstützt werden kann. Angeblich leben derzeit gerade einmal 30 Kinder weltweit mit diesem Verlauf der Krankheit. Der kann unterschiedlicher nicht sein, keiner kann uns sagen, wie es bei Dario weitergeht. Also versuchen wir, jeden Tag mit unserem Sohn zu genießen. Dazu mussten wir erst lernen: Das Tempo seines Lebens gibt Dario ganz alleine vor!

Dario wird jetzt in der Villa Metabolica in Mainz behandelt, eine Sonderabteilung für lysosomale Krankheiten an der Uni-Kinderklinik. Circa 800 Patienten werden dort aktuell betreut. Dario ist auch hier der erste mit

Fortsetzung auf der nächsten Seite.



## Hand in Hand in Deutschland e.V.

In Deutschland haben Birgit Hardt und Folker Quack die Selbsthilfegruppe „Hand in Hand“ gegründet. Sie ist ein eingetragener Verein und als gemeinnützig anerkannt. Der Austausch mit Betroffenen aus ganz Europa hat gezeigt, wie gut man sich gegenseitig unterstützen kann. Darum suchen sie jetzt Betroffene in Deutschland. Erste Patienten haben sich bereits gemeldet, das nächste europäische Familientreffen soll im Herbst in Bayern stattfinden.

Bei seltenen Krankheiten ist der Zusammenhalt besonders wichtig. In England, Spanien, Frankreich und Österreich gibt es bereits Selbsthilfegruppen für Tay-Sachs und Sandhoff. Sie tauschen sich aus, organisieren europaweite Familientreffen und unterstützen gemeinsam die Forschung an einer Gentherapie, die den Krankheitsverlauf zumindest stoppen könnte. Erste Erfolge lassen hoffen, dass Kindern mit diesen seltenen Stoffwechselstörungen schon bald besser geholfen werden kann. Doch es fehlt immer wieder am Geld für die Forschung, weil nur wenige Menschen betroffen sind.

Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.  
info@tay-sachs-sandhoff.de  
www.tay-sachs-sandhoff.de  
Spendenkonto:  
IBAN: DE59 7905 0000 0047 7995 15  
BIC: BYLADEM1SWU



## Eine internationale Familie:

Dario aus Höchberg (Lkr. Würzburg) leidet an der extrem seltenen Stoffwechselstörung Morbus Sandhoff (oben).

Im Disneyland bei Paris trafen sich im Herbst vorigen Jahres Familien aus ganz Europa zum Erfahrungsaustausch. Organisiert von der ETSCC (European Tay-Sachs Charity Consortium), eine internationale Vereinigung von Selbsthilfegruppen, die gegen Tay-Sachs und die sehr ähnliche Krankheit Morbus Sandhoff kämpfen.

FOTOS: AFRA HÄMMERLE-LOIDL