

Diagnose „unheilbarer Gendefekt“

Tay-Sachs

Melanie Müllers Krankheit kam schleichend. Unauffällig. Immer an der Grenze zwischen „ganz normal“ und „irgendwie seltsam“. Dann die Diagnose: Tay-Sachs. Ein Schock.

Von MELANIE JÄGER

Der Plan vom Glück, von einer Beziehung mit gemeinsamen Kindern zerbrach für Melanie Müller vor genau zehn Jahren. Da diagnostizierten die Ärzte der damals 24-Jährigen eine Krankheit, deren Symptome sich schon Jahre zuvor abgezeichnet hatten, für die aber niemand eine wirkliche Erklärung hatte. Nicht die Eltern, nicht die Lehrer, nicht die Ärzte. Tay-Sachs. Eine lysosomale Speicherkrankheit, ein Gendefekt, der dafür sorgt, dass es rückwärts geht mit all den Fähigkeiten, die bis dato als selbstverständlich erachtet wurden: Koordination, Sprechen, Laufen, Denken.

Eine unheilbare Stoffwechselkrankheit, die unwiederbringlich alles zerstört und je nach Verlaufsform die Lebenserwartung begrenzt. Ablagerungen in Nervenzellen führen zu Schwellungen, Fehlfunktionen und zum Absterben der Zellen. Die betroffenen Enzyme sind vor allem in den Nervenzellen des Kleinhirns vertreten, was zu motorischen Ausfällen führt. Epileptische Anfälle, Verlust von Sehkraft, Zittern und Schluckbeschwerden sind die häufigsten Symptome.

Melanie Müller ist als Kind extrem unportlich gewesen. Nicht ungewöhnlich. Sie hat ihr Essen grob und schnell heruntergeschlungen, aber auch das erschien für ein Kind normal. Und als ihre Sprache etwas verwachsen wurde, dachte die Familie, es läge an der Zahnsperre. Später, als Melanie Müller schon im Erwachsenenalter war, kamen Gleichgewichtsstörungen dazu, sie stolperte und stürzte immer öfter.

Aber diese Stürze, so sagt sie heute, waren harmlos. Lächerlich gar gegen das, was nach der niederschmetternden Diagnose kam. „Ich bin gefallen, so tief, dass ich wegen schwerer Depressionen lange in der Klinik war“, erzählt die 34-Jährige, die so jung aussieht, als sei die Zeit im positiven Sinn irgendwann stehengeblieben.

Melanie, die so fröhlich lacht, weil sie sich irgendwann gefangen hat auf der Schussfahrt nach unten. Die heute ein Leben meistert, das nichts mehr gemein hat mit dem Leben vor der Diagnose. Ihr Weg: vom normalen Job in die Behindertenwerkstatt. Von der Autofahrerin zur Rollstuhlfahrerin. Von den klaren Worten zur verwachsenen, häufig stolpernden Aussprache.

Melanie Müller hat damals ihre Träume und Hoffnungen begraben müssen. „Ich hätte so gerne Kinder gehabt, war in einer festen Beziehung.“ Doch die zerbrach. Wie so vieles in der Zeit, als die Ärzte Melanie ein hässliches Bild für ihr weiteres Leben zeichneten. Und noch viel schlimmer, ihr eine begrenzte Lebenserwartung attestierten: Vielleicht werde sie 50 Jahre alt. Maximal aber 60.

Wer gesagt bekommt, er werde nicht alt werden, dessen Leben bekommt ein Ende,



Melanie Müller mit drei der anderen Betroffenen ihrer Krankheit. Längst sind sie gute Freunde geworden.

FOTOS: BIRGIT WALTHER-LÜERS



Der kleine Ben litt unter der infantilen Form der Krankheit und starb mit drei Jahren. Seine Eltern engagieren sich weiter in der Selbsthilfegruppe.

ARCHIVFOTO: BIRGIT WALTHER-LÜERS

lange bevor dieses Ende da ist. Der ist plötzlich festgezurr im Gedenken an das, was jetzt noch bleibt, nicht mehr in dem, was vielleicht noch alles kommen mag. Der ist gefangen in der quälenden Frage: Warum ich? Warum habe ich eine Krankheit, die so selten ist wie ein Sechser im Lotto? Oder besser, wie der böse Bruder vom Sechser im Lotto. Einer von 300 Menschen ist Träger einer Mutation, die Tay-Sachs oder Sandhoff auslösen kann.

Melanie Müller kommt nach einigen Monaten aus dem tiefen Loch hinaus, lernt mit den Jahren mit ihrem Schicksal zu leben, hat eine liebevolle Mutter an ihrer Seite, später auch noch den hilfsbereiten Partner der Mutter. „Wir lassen den Kopf nicht hängen, wir sind von Natur aus positive, fröhliche Menschen. Und lachen hilft ja auch oft in blöden Situationen!“, erzählen sie. Der Lieb-

lingsspruch der Mutter, wenn ihre Melli mal wieder gestürzt ist, heißt nicht umsonst: „Wenn du schon fällst, schau erst mal, ob du auf dem Boden 20 Euro findest.“

Zusammen sitzt die Familie aus dem Großraum Berlin jetzt im Würzburger Maritim-Hotel, in dem der Selbsthilfeverein „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff“ mit Sitz in Höchberg im Landkreis Würzburg zur 7. Europäischen Familienkonferenz eingeladen hat. Namhafte Wissenschaftler und Ärzte sind angereist. Sie referieren über neueste Forschungsergebnisse, über die Therapieformen für all jene Kinder und Erwachsene, für die der Begriff Zukunft eine andere Bedeutung hat als für gesunde Menschen, denn sie haben keine Zeit zu verlieren.

Es ist eine Konferenz, die ganz leise hier und da Hoffnung macht. Melanie Müller ist

ein gutes Beispiel dafür. „Ich war schon im Rollstuhl und kann jetzt sogar wieder langsam Treppen steigen!“ Für sie ist klar, dass das an einem Medikament liegt, das sie aus Frankreich bezieht, weil es in Deutschland nicht zugelassen ist.

Die Selbsthilfegruppe „Hand in Hand“ informierte vor drei Jahren über Heilversuche mit dem Medikament, das vorwiegend aus Aminosäuren besteht. Melanie Müller machte mit und hat jetzt die Möglichkeit an einer klinischen Studie in Deutschland teilzunehmen, mit der die Wirksamkeit bei Tay-Sachs und Morbus Sandhoff wissenschaftlich belegt werden soll. „Das ist keine leichte Entscheidung, weil man Wochen vor Beginn der Studie das Medikament erst mal absetzen muss. Da haben wir natürlich Angst, dass es Melanie erst mal wieder schlechter geht“, sagt die Mutter.

Die Stoffwechselkrankheit ist anstrengend für alle, die damit zu tun haben. Sie wird einen Tag für Tag hin und her zwischen Todesangst und Hoffnung, sie laugt aus, weil alles mühsam ist, jeder Schritt, jede Bewegung Überwindung kostet, oft nur mit starker Willenskraft möglich ist. Die Angehörigen sind nicht minder erschöpft, ihre komplette Energie fließt in die Betreuung des kranken Kindes, auch wenn es längst erwachsen geworden ist. Energie fließt in die Suche nach neuen Therapien, in die Verzweiflung über das spürbare und sichtbare Leid der Patienten.

„Wir sind auf Spenden für die Forschung angewiesen“, sagt Melanie Müller, die zuversichtlich ist, dass es aufwärtsgehen wird mit ihr – und nicht länger abwärts. Sie sei in Aufbruchstimmung, habe viel vor. Und wenn sie

bei der Familienkonferenz in Würzburg lachend verkündet: „Ich bin eben so selten wie ein Sechser im Lotto“, dann spürt man, dass sie das Negative in das Besondere gedreht hat. Ein besonderes Leben, das sie langsam aber sicher gelernt hat, irgendwie zu lieben. Genau so wie es jetzt ist. „Ich bin glücklich, ich weiß, was ich will – und ich werde die Hoffnung auf eine lebenserhaltende Therapie nicht aufgeben.“

Aufgeben – das will und kann hier niemand aus dem Kreis dieser außergewöhnlichen europäischen Großfamilie. Hier in Würzburg, wo 2015 alles begann mit einer kleinen Selbsthilfegruppe, der man Prophezeit hatte, sehr klein zu bleiben. Doch die Gruppe ist auf wundersame und wunderbare Weise gewachsen. Nicht, weil es wunderbar wäre, dass weitere Menschen auf der Welt an dieser grausamen Krankheit erkranken, sondern wunderbar, weil ein großes Netz entstanden ist, das Betroffene weltweit in der ersten großen Not auffängt. Mit Trost aus eigener Erfahrung heraus, mit Wissen, mit Mut machenden medizinischen Neuheiten, mit allem also, wofür auch diese europäische Familienkonferenz in Würzburg steht.

Neben Melanie nahmen noch fünf weitere Patienten mit der adulten Verlaufsform, also erwachsene Patienten, an der Konferenz teil. Und sogar acht der insgesamt 34 Betroffenen haben die noch einmal seltenere juvenile Verlaufsform, wie Dario, Sohn der Vereinsgründer, der an Sandhoff im Jugendalter leidet. Am häufigsten aber tritt die Krankheit bei Babys und Kleinkindern auf, die am schwersten betroffen sind, weil die Krankheit sehr schnell fortschreitet.

So wie bei Ben aus Berlin, der mit drei Jahren starb, als seine Mutter Melanie Mende mit Brüderchen Leo schwanger war. Die Familie ist wie viele andere auch weiterhin dabei, will Teil dieser besonderen Gruppe aus Würzburg bleiben, die sie so gestützt hat in der schweren Zeit, die schon so viel bewegt hat, mehr als jemals einer gedacht hätte vor vier Jahren. Heute sitzen sie zusammen mit ihrem kleinen, gesunden Leo an einem Tisch im Tagungshotel, fachsimpeln, lachen und ja, weinen auch zusammen. Tränen und Kummer braucht hier keiner zu verstecken, im Gegenteil. „Wir sind füreinander da, immer“, sagen sie. Und so ist auch der Satz im Programmheft zu verstehen: „Selten, aber nicht allein!“

Eine solche international besetzte Konferenz auf die Beine zu stellen, erfordert Mut, wenn man eine relativ kleine Selbsthilfegruppe ist. „Und Zeit. Viel Zeit“, sagt Birgit Hardt, die mit Folker Quack und Melanie Mende die Organisation übernommen hat. Birgit Hardt ist im Verein auch die erste Ansprechpartnerin, wenn neue Familien

Trost und Hoffnung suchen. 30 Familien sind es, für die die Krankheit zum Mittelpunkt des Lebens und die Selbsthilfe-Familie zur eigenen Familie geworden ist.

Als Anker sieht auch Melanie Müller die Treffen. Es sei schön, sich mit Menschen auszutauschen, die wissen, wie man sich fühlt. „Geteiltes Leid ist halbes Leid“, sagt sie und erzählt von ihren Plänen für die Zukunft. „Ich habe ja vor der Diagnose eine Berufsausbildung als gestalterische Assistentin für Mode und Design gemacht. Und jetzt habe ich mir wieder eine Nähmaschine gekauft!“ Die verbesserte Feinmotorik erlaube es ihr, wieder zu nähen. Ihre Augen strahlen beim Gedanken an das, was demnächst noch alles Schönes kommen kann in ihrem besonderen Leben.

„Ich war schon im Rollstuhl und kann jetzt sogar wieder langsam Treppen steigen!“

Melanie Müller, erkrankt an unheilbarem Tay-Sachs

Wie schwer kranken Kindern und ihren Familien geholfen wird

Beim 7. Europäischen Familientreffen in Würzburg wurde die erste Medikamentenstudie für die sehr seltene Krankheit vorgestellt

WÜRZBURG Als Birgit Hardt und Folker Quack im Sommer 2013 die Diagnose Morbus Sandhoff für ihren Sohn Dario bekamen, sagte man ihnen, es gebe keine Therapie, keine Medikamente, wenig Hoffnung und sie würden wahrscheinlich nie eine andere betroffene Familie kennenlernen, so selten sei die Krankheit.

Sechs Jahre später, im Sommer 2019 kamen 34 betroffene Familien aus elf Ländern, elf Referenten und weiteren fünf interessierte Ärzte und Professoren zur 7. Europäischen Familienkonferenz für Tay-Sachs und Sandhoff in Darios Heimatstadt Würzburg. Eingeladen hatte der Verein „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.“, den Darios Eltern im Jahr 2015 gründeten. Nach Paris, London und Madrid, war dieses Jahr Deutschland mit der Organisation an der Reihe.

Die Vereinsvorsitzenden Folker Quack und Birgit Hardt beschlossen, das Treffen in Würzburg, der Heimatstadt ihres Sohnes Dario, auszurichten. Sein Lebenswille und seine Kraft,



Viele Mütter waren mit ihren kranken Kindern zur Familienkonferenz gekommen.

Tay-Sachs und Morbus Sandhoff

Die degenerativen Stoffwechselstörungen sind sehr selten und gehören zu den lysosomalen Speicherkrankheiten. Durch einen Gendefekt werden die Enzyme Hexosaminidase A und/oder B nicht codiert. Das führt zur Ablagerung bestimmter Fettsäuren in Nervenzellen. Es gibt kindliche, jugendliche und Erwachsenen-Verlaufsformen. Beim infantilen Verlauf fehlen das oder die Enzyme komplett. Vor allem die Kleinkinder sind deshalb am schwersten betroffen. Sie verlieren nach und nach alle ihre Fähigkeiten, werden blind, bekommen Epilepsie und müssen leider noch immer viel zu früh sterben. Aber auch betroffene Erwachsene verlieren motorische Fähigkeiten, bekommen Ataxie, Muskelschwäche und oft auch psychische Probleme. Tay-Sachs und Sandhoff sind nicht heilbar.

Mehr Infos unter www.tay-sachs-sandhoff.de

Spenden an: „Hand in Hand“
IBAN: DE59 7905 0000 0047 7995 15

die Freude am Leben nie zu verlieren, ist die größte Motivation für seine Eltern, sich für die anderen Familien und im Kampf gegen die Krankheit einzusetzen.

In diesem Jahr werden Tay-Sachs und Morbus Sandhoff erstmals in Europa in eine klinische Studie aufgenommen. Am Ende könnte das erste Mal ein Medikament für die Krankheit zugelassen werden. Darüber und über weitere Optionen der Behandlung berichteten Forscher aus Deutschland, Großbritannien, der Schweiz, Spanien und den USA. Unter ihnen der Entdecker der nach ihm benannten Variante der Krankheit, Professor Konrad Sandhoff.

Und nicht nur aus Europa kamen die Familien an den Main. Snides Caldas aus Brasilien und Anna Pak Poy aus Australien kamen als Gäste. Sie wollen in ihrer Heimat ebenfalls eine Selbsthilfegruppe für die Krankheit gründen und bekamen wertvolle Tipps, Informationen und das Gefühl, was es bedeutet, mit so einer seltenen Krankheit nicht mehr alleine zu sein. (PME)