

# Programm & Information



**TAY-SACHS UND SANDHOFF FAMILIENKONFERENZ**  
**Würzburg**



„Leben ist was passiert, während wir gerade ganz andere Pläne machen.“  
John Lennon

[WWW.TAY-SACHS-SANDHOFF.DE](http://WWW.TAY-SACHS-SANDHOFF.DE)

**22. bis 24. Oktober 2021 im Maritim-Hotel**

# Begrüßung



Liebe Familien, liebe Referenten, liebe Gäste, Freunde und Unterstützer des Vereins „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.“

Wir freuen uns sehr und sind ehrlich gesagt auch ein bisschen stolz darauf, auch 2021 eine Familienkonferenz in Präsenz durchführen zu können. Wie schon im Herbst 2020 müssen wir einige Regeln und Vorsichtsmaßnahmen befolgen, aber darin haben wir ja Übung. Uns war es wichtig, dass wir zusammenkommen, uns austauschen können und direkt mit den Forschern und Ärzten über die vielen neuen Themen bei der Forschung an Tay-Sachs und Morbus Sandhoff zu diskutieren.

Es gibt in diesem Jahr einige Neuerungen. Zum einen wird der Konferenzbereich des Maritim-Hotels, in dem wir normalerweise tagen, gerade renoviert. Darum wollten wir uns ja eigentlich auch im Mai schon treffen. Aber da hat uns Corona dann doch einen Strich durch die Rechnung gemacht. Wir werden deshalb im Würzburger Congress-Center tagen, das direkt ans Maritim anschließt. Für unsere beiden Abendessen steht jedoch der altbekannte Barbarossa-Saal zur Verfügung.

Neu ist auch, dass wir zwei Familien mit einem GM-1-Kind in unserer Runde begrüßen dürfen. Schon lange pflegen wir Kontakte auch zu GM-1-Familien in Deutschland. Einige von Ihnen überlegen jetzt, eine eigene Selbsthilfegruppe zu gründen, oder sich uns anzuschließen. Wir heißen Euch herzlich willkommen und werden Euch unterstützen, wie auch immer die Entscheidung ausfällt. Einige unserer Themen umfassen schon jetzt GM1 und GM2.



Jetzt aber freuen wir uns auf das Wiedersehen mit Euch allen, auf eine spannende Konferenz und hoffen auf gute Neuigkeiten aus der Forschung.

*Folker, Birgit  
und Dario*

# Wir danken!



Wir bedanken uns bei unseren Förderern und Sponsoren, die es uns auch in diesem Jahr wieder ermöglicht haben, die Teilnahmegebühren unserer Familienkonferenz so gering wie möglich zu halten. Niemand soll wegen zu hoher Kosten an der Teilnahme gehindert werden. Die GKV (Gemeinschaft der Krankenkassen) unterstützt die Konferenz im Rahmen der Pauschalförderung der Krankenkassen.



Spitzenverband

**AKTION  
MENSCH**



 Sparkasse  
Mainfranken Würzburg

Gut für Mainfranken

# Programm



Von	Bis		Referenten
		<b>Freitag, 22. Oktober</b>	
18.00	23.00	<b>Welcome-Dinner im Saal Barbarossa</b>	
18.00	18.30	Vorstellungsrunde	
		<b>Samstag, 23. Oktober</b>	
		<b>Saal Frankonia</b>	
09.30	10.00	Anmeldung und Registrierung	Birgit Hardt und Folker Quack
10.00	10.15	Begrüßung und Einleitung	Folker Quack
10.15	11.00	Registerstudie Gangliosidose „8 in 1“ Erste Ergebnisse	Dr. Eugen Mengel
11:00	11:15	Impulsreferat Substrathemmer und „small molecules“	Dr. Eugen Mengel
11.15	11.30	<b>Kaffeepause</b>	
11.30	11.45	Biomarker Studie Idorsia / Sinbaglustat	Dr. Richard Welford
11.45	12:00	Studie und Programm von Azafaros	Dr. Ruben Giorgino / Gisela Linthorst
12.00	12.15	Amethyst-Studie Venglustat	Prof. Andreas Hahn
12.15	12.45	<b>Podium I: Familien, Forscher und Pharmaindustrie im Gespräch über Substrathemmer und Co.</b>	Dr. E. Mengel, Dr. R. Giorgino, G. Linthorst, Dr. R. Welford, Prof. A. Hahn, Prof. Konrad Sandhoff, Prof. Michael Beck. Mod.: Hardt/Quack
12.45	13:00	Gruppenfoto	Patty Varasano
13.00	14.15	<b>Mittagessen als Imbiss</b>	





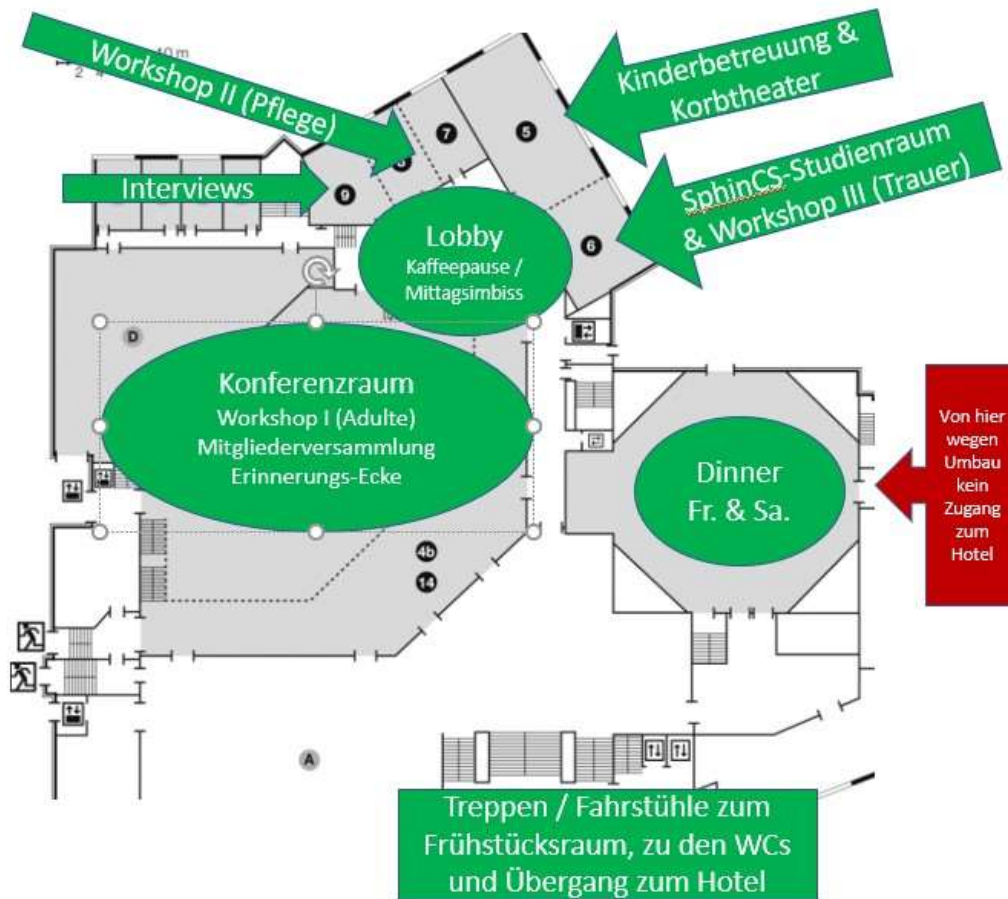
14.15	14.30	Uniklinik Heidelberg: Ein Zentrum stellt sich vor	PD Dr. Christian Staufner
14.30	14.45	Cannadibiol: Wirkungsweise und Einsatzgebiete	Prof. Andreas Hahn
14.45	15.00	Update IB 1001	Prof. A. Hahn
15.00	15.30	Impulsreferat Genterapie - Wie funktionieren die aktuell in Studien befindlichen Therapien	Prof. Michael Beck
15.30	16.00	<b>Podium II: Genterapie Die große Hoffnung und wie es weitergeht</b>	Prof. Michael Beck, Prof. Konrad Sandhoff, Dr. Eugen Mengel, (Dr. Florian Eichler, Videoschalte angefragt) Mod.: Hardt/Quack
16.00	16.15	Erinnerungszeremonie	Melanie Mende
16.15	16.30	<b>Kaffeepause – Aufteilung auf die Workshops</b>	Birgit Hardt
16.30	17.30	<b>Saal Frankonia</b>	
16.30	17.30	Ausgewählte Themen für betroffene Erwachsene mit Gesprächsrunde	Dr. Eugen Mengel, Prof. Konrad Sandhoff, Dr. Saba Harrach, Birgit Hardt
16.30	17.30	<b>Salon Bossi</b>	
16.30	17.30	Alles rund um die Pflege Praktische und rechtliche Tipps von einem Pflegeexperten	Markus Ooppel Folker Quack
16.30	17.30	<b>Salon Tiepolo</b>	
16.30	17.30	Mit der Trauer leben Gesprächsrunde	Melanie Mende
18.30	24.00	<b>Dinner im Barbarossa</b>	

		<b>Sonntag, 24. Oktober</b>	
09.00	10.30	Gemeinsames Frühstück und Gesprächsrunden	Tagungsraum Frankoniasaal
10.30	11.00	Ergebnisse der Workshops und offene Fragerunde, Feedback	Alle Referenten und Teilnehmer
11.00	12.00	Mitgliederversammlung unserer Selbsthilfegruppe, Planungen, etc. (auch für Nichtmitglieder offen)	Folker Quack und Birgit Hardt
12.30	14.00	Mittagsimbiss und Abschluss	

		<b>Kinderprogramm am Samstag, 23. Oktober</b>	
		<b>Raum Balthasar Neumann</b>	
9.30	10.00	Anmeldung	
10.00	12.30	Basteln, Spielen und Musizieren mit „Spaß und Spiel“ und unseren Betreuerinnen	
12.30	12.45	Gruppenfoto im Saal Frankonia	
12.45	14.15	Mittagessen mit den Eltern	
14.30	15.30	<b>Korbtheater mit Ali Büttner: „Ein Schnabel voller Glück“</b>	Alfred Büttner
15.30	17.30	Basteln, Spielen und Musizieren mit „Spaß und Spiel“ und unseren Betreuerinnen	
17.30	18.00	Abholen durch die Eltern	

**Bei Bedarf bieten wir auch am Sonntag von 10.00 bis 12.30 Uhr eine Kinderbetreuung an.**

# Wegweiser



W-Lan über Mevent - Passwort: handinhand231021

Wegen der Renovierungsarbeiten im Maritim-Hotel tagen wir im direkt an das Hotel angeschlossene Congress-Center der Stadt Würzburg (CCW). Unseren bisherigen Tagungsraum (Barbarossa), der nicht renoviert wird, können wir für die Abendessen weiter nutzen. Da aber der direkte Anschluss an Kinderbetreuung, Workshops, Restaurant, etc. fehlen würde, tagen wir im Kongresszentrum. Dort hat das Hotel einen provisorischen Frühstücksraum und ein Restaurant für die Dauer der Renovierung eingerichtet. Das Terrassenrestaurant ist ebenfalls Baustelle.

#### **Wir tagen im Saal Frankonia (Raum 4a)**

Kinderbetreuung ist im Salon Balthasar Neumann (5)

Dinner ist (wie gewohnt) im Saal Barbarossa, der aber nur vom Kongresscenter aus erreichbar ist.

Die Workshops sind Im Saal Frankonia (Adulte), im Salon Bossi (7&8 / Pflege) und Tiepolo (6/Trauer)

Im Raum Tiepolo (6) werden am Freitag und Samstag bis 15.00 Uhr Gespräche für unsere „8 in 1-Studie“ durchgeführt.

# Referenten

**Prof. Dr. Michael Beck** verfügt nach über 40 Jahren ärztlicher Tätigkeit in den Bereichen Pädiatrie, Biochemie und Humangenetik über einen breiten wissenschaftlichen Hintergrund und ein ausgeprägtes Spezialwissen im Bereich der Lysosomalen Speichererkrankungen. Unter Mitarbeit seiner Abteilung an der Universitäts-Medizin Mainz konnten zahlreiche neue Medikamente zur Behandlung von seltenen Speicherkrankheiten entwickelt werden. Prof. Beck ist Schirmherr der SphinCS und Mitglied des medizinischen Beirats unserer Selbsthilfegruppe.



**Dr. Florian Eichler** untersucht monogenetische Fettstoffwechselstörungen des Nervensystems am Massachusetts General Hospital (MGH) in Boston (USA). Er ist Direktor des Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen, und außerordentlicher Professor für Neurologie. Als Kliniker hat er eine erste Gentherapie-Studie durchgeführt. Florian Eichler promovierte an der Medizinischen Fakultät der Universität Wien. Nach seinem Forschungsstipendium bei Johns Hopkins absolvierte er eine Facharztausbildung in Kinderneurologie am Massachusetts General Hospital (MGH).

**Dr. Ruben Giorgino** ist Leiter der klinischen Forschung und Entwicklung bei Azafaros. Giorgino bekleidete zuvor unter anderem bei Actelion Pharmaceuticals Führungspositionen im Bereich Global Clinical Development und Medical Affairs im Bereich lysosomaler Speicherkrankheiten, einschließlich der klinischen Entwicklung für die neuronopathische Gaucher-Krankheit, Niemann-Pick Typ C und Gangliosidosen.



**Prof. Dr. Andreas Hahn** ist Professor für Pädiatrie am Universitätsklinikum Gießen und seit 2002 leitender Oberarzt der Klinik für Kinderneurologie. Seine besonderen Interessensgebiete sind pädiatrische Epilepsien, neuromuskuläre Erkrankungen und neurometabolische Erkrankungen. Hier verfügt Prof. Hahn über umfangreiche Expertise als Kliniker und Forscher in der Diagnose und Behandlung. Die Uniklinik Gießen ist Studienzentrum bei IB 1001 und der Amethyst-Studie (Venglustat).



**Birgit Hardt** ist Mitbegründerin des Vereins „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.“. Sie berät und betreut Familien und Angehörige von an Tay-Sachs und Morbus Sandhoff erkrankten Patienten. Birgit Hardt ist stellvertretende Vorsitzende bei „Hand in Hand“, die KassiererIn des Vereins und vereidigte Patientenbeauftragte beim G-BA. Sie hält den Kontakt zu Pharmafirmen und Patientenorganisationen in Europa und weltweit.



**Dr. Saba Harrach** ist Fachärztin für Neurologie und Fachärztin für Psychiatrie und psychotherapeutische Medizin. Sie beschäftigt sich mit Verhaltenstherapie und ist ärztliche Leiterin des Gesundheitszentrum Schloss Prugg bei Wien. Sie studierte, arbeitete und forschte an den Universitätskliniken Wien, Berlin und München. Zu ihren Schwerpunkten gehören Belastungsreaktionen und Anpassungsstörungen, Depression und Angststörungen, Neuropsychiatrie, Bewegungsstörungen, insbesondere Morbus Parkinson, Epilepsie und Anfallsleiden mit psychogener Ursache. Sie ist Experte für Niemann Pick Typ- C.

**Gisela Linthorst** ist Patientenbeauftragte der Pharmafirma Azafaros. Sie hat über 15 Jahre Erfahrung in der Pharmaindustrie und dort speziell mit seltenen Krankheiten. Vor Azafaros war sie Leiterin der europäischen Patientenvertretung bei Sanofi Genzyme. Sie hat Erfahrung im Aufbau von Patientenbeziehungen und Patienten-Homecare-Programmen. Sie ist ausgebildete Krankenschwester für Onkologie/Hämatologie. Azafaros wurde 2018 gegründet, um seltene genetische Stoffwechselstörungen mit einem eigens entwickelten Wirkstoff zu behandeln. Zunächst lysosomale Speicherkrankheiten, für die es noch keine Therapie gibt.



**Melanie Mende** trat 2016 unserer Selbsthilfegruppe bei, nachdem bei ihrem Sohn Ben infantiles Tay-Sachs diagnostiziert wurde. Melanie engagierte sich von Anfang an im Verein und hielt ihm auch die Treue, als Ben 2017 starb. 2021 wurde Melanie Mende nach einem Lehrgang und praktischen Arbeiten zur Trauerbegleiterin zertifiziert. Mit eigener Erfahrung und dem theoretischen und praktischen Wissen aus dem Zertifizierungslehrgang ergänzt sie die Angebote des Vereins „Hand in Hand“ um Hilfe und Unterstützung im Trauerfall.

**Dr. Eugen Mengel** ist Principal Investigator, Gründer und CEO der SphinCS GmbH & SphinCS Lyso gemeinnützige UG. Dr. Mengel beschäftigt sich seit 2001 mit der Erforschung und Behandlung lysosomaler Speicherkrankheiten (LSD) mit einem Schwerpunkt auf Sphingolipidosen. Als Prüf- und Studienarzt hat er zahlreiche Medikamentenstudien begleitet. In den letzten 25 Jahren wurden für 9 (von > 50) LSDs Therapien zugelassen. Bei 8 Erkrankungen waren Prof. Dr. Beck und Dr. Mengel maßgeblich beteiligt. Dr. Eugen Mengel begleitet und unterstützt unsere Selbsthilfegruppe von Anfang an und ist Mitglied unseres medizinischen Beirats. Er war der Initiator unserer gemeinsamen Registerstudie Gangliosidose „8 in 1“.



**Markus Oppel** ist unabhängiger Pflegeberater und berät in dieser Eigenschaft auch unsere Familien. Der gelernte Krankenpfleger ist Pflegeberater, Sachverständiger und selbst dreifach pflegender Angehöriger. Er ist Sachverständiger bei der Pflegegrad-Einstufung und hilft beim Widerspruch. Sein Spezialgebiet sind Kinder und junge Erwachsene mit psychischen und seltenen Erkrankungen. Ausserdem ist er als Dozent in Sachen Pflege tätig. Markus Oppel ist Mitglied unserer Selbsthilfegruppe.

**Folker Quack** ist Mitbegründer und Vorsitzender der Selbsthilfegruppe „Hand in Hand“ und betreut deren Öffentlichkeitsarbeit. Er ist Mitglied und Patientenbeauftragter im europäischen Referenznetzwerk MetabERN für seltene metabolische Erkrankungen. Seit 2021 ist er anerkannter Gutachter für die Zertifizierung von Typ A Zentren für Seltene Erkrankungen im Rahmen des Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE). Vereidigter Patientenbeauftragter beim G-BA und Pressesprecher des LysoNET.



**Prof. Dr. Konrad Sandhoff** wurde 1972 in Biochemie habilitiert. Sandhoff war von 1979 bis zu seiner Emeritierung 2007 ordentlicher Professor für Biochemie am Kekulé-Institut für Organische Chemie und Biochemie der Universität Bonn. Sandhoff ist seit 1999 Mitglied der Akademie Leopoldina. Die molekulare Analyse von Erbkrankheiten führte ihn 1968 zur Erstbeschreibung der später nach ihm benannten Speicherkrankheit Morbus Sandhoff. In seinem Labor wurden die molekularen Ursachen von weiteren lysosomalen Speicherkrankheiten aufgeklärt. Prof. Konrad Sandhoff ist Mitglied des medizinischen Beirats unserer Selbsthilfegruppe.

**PD Dr. Christian Staufner** ist Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin mit dem Schwerpunkt Neonatologie. Er ist Oberarzt für die Sektion Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin am Universitätsklinikum Heidelberg. Er hat die ärztliche Leitung der Sprechstunde für Lysosomale Speichererkrankungen und die Stationsleitung für Kinder-Stoffwechselerkrankungen inne. Er hat das „European Certificate in Pediatric Metabolic Medicine“ und ist als Neugeborenen-Notarzt qualifiziert. Dr. Staufner verfügt über Expertise im Neugeborenen-Screening bei seltenen Erkrankungen.



**Dr. Richard Welford** ist assoziierter Direktor und Leiter der translationalen Forschung bei Idorsia in der Schweiz. Seine Aufgaben sind die Überführung neuer Forschungserkenntnisse aus dem Labor in die klinische Anwendung. Im Rahmen dieser Grundlagenforschung entwickelt er gerade einen Biomarker für die Gangliosidosen. Idorsia ist ein biopharmazeutisches Unternehmen mit Sitz in der Schweiz, das auf die Entdeckung, Entwicklung und Kommerzialisierung von innovativen niedermolekularen Wirkstoffen zur Erschließung neuer Behandlungsmöglichkeiten spezialisiert ist.

## Fotos von der Konferenz

In diesem Jahr wird die Fotografin **Patty Varasano** während unserer Konferenz Erinnerungsfotos machen und viele Momente unserer Konferenz im Bild festhalten. Wie in jedem Jahr werden wir einige dieser Fotos auf unserer Webseite und auf unseren Seiten in den sozialen Medien veröffentlichen. Auch für die Berichterstattung über die Konferenz, unseren Verein oder die Krankheiten stellen wir Bilder zur Verfügung. Wer Bilder von sich nicht im Zusammenhang mit der Konferenz, dem Verein oder den Krankheiten veröffentlicht sehen möchte, beziehungsweise bei einzelnen Bildern vorher gefragt werden möchte, wendet sich bitte direkt an uns. Beim Gruppenfoto gilt, wer mit drauf geht, gibt damit seine Zustimmung, dass er auf diesem Bild auch veröffentlicht werden darf.



# Filmprojekt



Mit unserer Konferenz starten wir ein Filmprojekt. Es entstehen zwei Filme. Einer soll mit Videos und Erzählungen von Eltern über erste Symptome helfen, schneller zu einer Diagnose zu kommen. Er wendet sich an Ärzte, Therapeuten und Eltern von Kindern, die ohne Diagnose erkrankt sind. Der andere wird unsere Gruppe und ihre Arbeit vorstellen. So wollen wir mehr Aufmerksamkeit für unsere Krankheiten und unsere Arbeit bekommen, Spenden sammeln, weitere betroffene Familien und Unterstützer finden. Beide Filme produziert **Christoph Kirchner**. Er ist studierter Designer mit

Schwerpunkt Film (Master of Arts). Er war als Redakteur, Cutter, Regisseur und Produzent für verschiedenste Projekte, Firmen und Fernsehsender (z.B. Bayerischer Rundfunk) tätig. Seine Filme wurden auf mehr als 20 internationalen Filmfestivals vorgestellt oder ausgezeichnet.

**Während der Konferenz werden einige Filmsequenzen für den Vereinsfilm gedreht. Bitte spricht uns an, wenn jemand auf keinen Fall im Film zu sehen sein möchte.** Das Filmprojekt wird im Rahmen der Selbsthilfeförderung nach § 20h SGB V durch die Siemens-Betriebskrankenkasse gefördert.

# Kinderprogramm



Den ganzen Samstag (9.30 bis 17.30 Uhr) und bei Bedarf auch am Sonntag vormittag bieten wir im Raum Balthasar Neumann wieder unsere Kinderbetreuung mit den professionellen Kinderbetreuerinnen



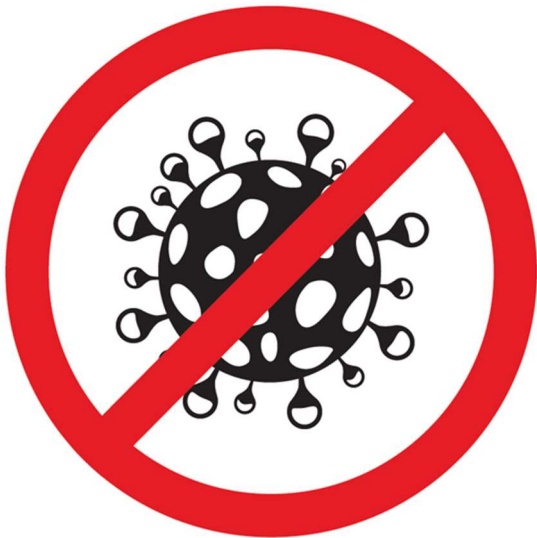
von „Spaß und Spiel“ an. Es wird gebastelt, gespielt und musiziert. Kinderkrankenschwestern und angehende Sonderpädagogen ergänzen das Betreuungsteam und

kümmern sich liebevoll auch um gesunde Geschwisterkinder. Am Samstag Nachmittag gibt es mit dem Korbtheater von Ali Büttner einen weiteren Höhepunkt. Offiziell muss die Aufsichtspflicht aber bei den Eltern verbleiben. Bitte bei der Anmeldung Handynummer hinterlassen und eventuelle Besonderheiten mit dem Betreuungsteam besprechen.





# Hygiene-Konzept



Wir freuen uns sehr, trotz Corona unsere Familienkonferenz auch 2021 in Präsenz durchführen zu können.

Wie schon 2020 geht das nur, wenn sich wieder alle an unser Hygienekonzept halten.

Aufgrund der aktuellen Gesetzeslage in Bayern müssen wir uns an die 3-G-Regel halten. Nur wer geimpft, genesen oder getestet ist, darf teilnehmen. Auch das Maritim-Hotel ist bei der Beherbergung und Bewirtung an die 3-G-Regel gebunden und kontrolliert das bei jedem Gast.

Wer nicht genesen oder geimpft ist, muss einen maximal 48 Stunden alten PCR- oder einen maximal 24 Stunden alten Antigen-Schnelltest vorweisen. Da unsere Kinder und Patienten zur Risikogruppe gehören, bitten wir nicht geimpfte oder nicht-genesene Teilnehmer um einen der sehr viel sicheren PCR-Tests.

Im ganzen Hotel Maritim und im Congress-Center Würzburg herrscht Maskenpflicht. Das gilt auch für unsere Konferenz. Allerdings dürfen die Masken am Platz sowohl während der Konferenz als auch bei den Workshops, allen Essen und Kaffeepausen abgenommen werden. Aktuell genügt eine einfache OP-Maske, wir empfehlen aber eine FFP-2-Maske, die wir unseren Teilnehmern im schicken Vereins-grün auch kostenfrei zur Verfügung stellen.

Bitte während der gesamten Konferenz den Mindestabstand von 1,50 Meter einhalten. Wir tagen im großen Frankonia-Saal des CCW. Dort stehen genügend große runde Tische, so dass der Abstand jederzeit ohne Probleme eingehalten werden kann. Es sind ausreichend Tische vorhanden, so dass an einen Tisch nur sechs Personen sitzen müssen. Dann ist der Sicherheitsabstand gewahrt.

Überall im Hotel und im CCW stehen Handdesinfektions-Spender. Bitte nutzen.

Wer vor der Konferenz oder auch während des Aufenthalts Symptome oder Anzeichen einer Infektion feststellt, bitten wir auf die (weitere) Teilnahme zu verzichten.

# Hand in Hand 2021



## Das Wichtigste in Kürze

- Seit Ende 2020 gibt es einen virtuellen Stammtisch. Jeden ersten Donnerstag im Monat treffen wir uns via Zoom, um uns auszutauschen, Fragen zu stellen, oder einfach nur zu plaudern. Von Zeit zu Zeit laden wir uns auch einen Experten als Gast dazu ein. Den Link verschickt Birgit Hardt immer in paar Tage vorher an alle unsere betroffenen Familien.
- „Dank Corona“ nahmen wir dieses Jahr virtuell an der Jahrestagung und Familienkonferenz der NTSAD und CURE GM1 (US-amerikanische Selbsthilfegruppen für Tay-Sachs, Sandhoff und GM1) teil. Ausserdem am Nationalen Kongress für Seltene Erkrankungen (NAKSE)
- Beim ebenfalls virtuellen „Tag der Seltenen Erkrankungen“ in Mainz hielt Folker Quack einen Vortrag über das LysoNET.
- Birgit Hardt nahm an einem virtuellen Advisory Board von GM-1- und GM-2-Selbsthilfegruppen aus Europa und den USA mit der Pharmafirma Azafaros teil.
- Melanie Mende wurde 2021 nach einem Fernlehrgang zur Trauerbegleiterin zertifiziert.
- Ebenfalls nach einem virtuellen Lehrgang erhielt Folker Quack 2021 die Qualifizierung und Anerkennung zum Gutachter für die Zertifizierung von NAMSE – Typ A Zentren für Seltene Erkrankungen.
- Bei einer Fortbildung für Ärzte des Medizinischen Dienstes der Krankenkassen stellte Folker Quack auf Einladung der ACHSE unsere Krankheiten vor und hielt zusammen mit Frau Dr. Mundlos einen Vortrag, wie wichtig die Diagnose bei Seltenen Erkrankungen für die Betroffenen und deren Familien ist.
- Unsere Selbsthilfegruppe beteiligt sich an der Aktion „Gemeinsam laut werden“ der Allianz Chronisch Seltener Erkrankungen (ACHSE).
- Zusammen mit der ACHSE, dem LysoNET und dem Kinderhilfswerk nahmen wir politischen Einfluss, um pflegende Angehörige von Kindern mit Seltenen Erkrankungen bei der Corona-Ímpfpriorisierung in die Priostufe Eins zu bekommen. Ausserdem ergriffen wir die Initiative, dass die anstehende Pflegereform Familien mit kranken und behinderten Kindern besser berücksichtigt und nicht weiter vergisst und benachteiligt. Bei beiden Initiativen konnten wir Teilerfolge erzielen.
- Unsere gemeinsam mit der SphinCS durchgeführte Register-Studie „Gangliosidose 8 in 1“ hat mittlerweile 29 Patienten eingeschlossen. 2021 wurden auch GM1-Patienten aufgenommen. Erste Ergebnisse liegen vor und werden bei der Familienkonferenz 2021 präsentiert.
- Wir kooperieren mit der Firma Symbahealth, die eine App entwickelt, die hilft, die Krankheit und Therapie deines Kindes besser zu begleiten, zu beobachten und zu kommunizieren.



# Familienkonferenz 2020





Unsere Mutmachergeschichte zum Tag der Seltenen 2021



# Trotz schrecklicher Diagnose nicht aufgeben

Von Folker Quack und Birgit Hardt

Den Moment, als wir die Diagnose „Morbus Sandhoff“ für unseren damals vierjährigen Sohn Dario bekamen, werden wir nie vergessen. Zu dem Schock, dass unser einziges Kind nach und nach alle seine Fähigkeiten verlieren und viel zu früh sterben wird, kam die Einsamkeit mit dieser Diagnose, die wir zunächst für uns behielten. Dario sollte nicht den Stempel „todkrankes Kind“ aufgedrückt bekommen. Denn ihm ging es gerade wieder gut, er hatte nach seinem Zusammenbruch ein Jahr zuvor Fähigkeiten zurückgewonnen. Er konnte wieder laufen und vor allem herzlich lachen. Selbst die Epilepsie war verschwunden, schien besiegt.



Wir wollten Dario gute und fröhliche Eltern sein, wir wollten ihm so viel normale Kindheit wie möglich schenken, geweint haben wir nur am Abend, wenn Dario schlief. Dann recherchierten wir auch Nächte lang im Internet. Gibt es nicht doch irgendwo auf der Welt ein Forschungsprojekt für unsere seltene Krankheit. Müssen wir wirklich mit diesem Schicksal alleine bleiben? Die Ärzte machten uns wenig Hoffnung: Die Krankheit sei so selten, eine andere Familie, noch dazu aus Deutschland, würden wir wohl kaum finden. Und da es nur so wenige Patienten gibt,

dürfte auch das Interesse der Pharmaindustrie, teure Studien zu finanzieren, sehr gering sein.

An Aufgeben dachten wir trotzdem nicht eine Sekunde. Wir waren das unserem Sohn schuldig, wenn es eine Hilfe gibt, soll er sie bekommen. Und wir waren es uns schuldig, denn auf Dauer hätten wir die Situation, ganz allein mit diesem Schicksal klarkommen zu müssen, nicht überstanden. Natürlich gab es Unterstützung von der Familie, im Freundeskreis – aber die meisten waren mit diesem Schicksal überfordert. Eltern in dieser Situation brauchen kein Mitleid, sondern vor allem Verständnis. Inzwischen wissen wir, dieses Verständnis gibt es nur zwischen Familien, die dasselbe Schicksal tragen müssen.

Heute reiben wir uns manchmal die Augen und können gar nicht glauben, was in den vergangenen sieben Jahren passiert ist und gerade noch passiert. Im Januar 2015 gründeten wir die Selbsthilfegruppe „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff e.V.“, weil wir in anderen europäischen Ländern gesehen hatten, dass eine solche Gruppe die Voraussetzung ist, andere betroffene Familien im eigenen Land kennenzulernen. Und auch in Deutschland sollte keine Familie mit diesem Schicksal mehr alleine bleiben.

Inzwischen haben fast 40 betroffene Familien aus Deutschland, der Schweiz und Österreich den Weg in unsere Gruppe gefunden. Wir treffen uns regelmäßig zu Familienkonferenzen, wir lachen und weinen zusammen, das Schicksal schweißt wie eine große Familie zusammen. Gemeinsam kämpfen wir, damit Tay-Sachs und Sandhoff eines Tages besiegt werden können. Aber leider haben wir uns seitdem auch von zwölf Kindern verabschieden müssen. Kinder, die ihre Eltern viel zu früh loslassen mussten. Kinder, die meist nur ein paar Jahre für ihr ganzes Leben hatten. Sehr berührend war für uns aber auch zu sehen, dass fast alle Eltern nach diesem schweren

[WWW.TAY-SACHS-SANDHOFF.DE](http://WWW.TAY-SACHS-SANDHOFF.DE)



Verlust, unserer Gruppe die Treue hielten und auch weiter zu den Familien-Treffen kamen. Weil sie hier auf großes Verständnis stoßen, ihre Trauer verarbeiten und gemeinsam tragen können. Und nicht zuletzt, weil sie sich hier ihren Kindern sehr nahe fühlen. So wuchs aus einem Einzelschicksal eine große und starke Schicksalsgemeinschaft, eine Familie.



Doch auch im medizinischen Bereich haben wir in den vergangenen Jahren viele kleine und große Wunder erlebt. 2019 wurden Tay-Sachs und Sandhoff erstmalig in eine Medikamentenstudie aufgenommen. Es begann mit individuellen Heilversuchen an erwachsenen Patienten mit ähnlichen Krankheiten. Als wir davon erfuhren, kämpften wir gemeinsam mit unseren Ärzten darum, auch die mittlerweile vier Erwachsenen aus unserer Gruppe, die an Tay-Sachs oder Sandhoff erkrankt waren, in die Versuche aufzunehmen. Dies gelang und auch Dario wurde aufgenommen und zumindest vorübergehend zeigte das Medikament eine gute Wirkung. Es soll einige der schlimmsten Symptome der Krankheit lindern.

2020 startete eine weitere internationale Medikamentenstudie, die unsere Krankheiten einschließt. Der Wirkstoff soll das Fortschreiten der Krankheit verlangsamen. Und im November 2020 wurde in den USA die erste Studie zu einer Gentherapie für Tay-Sachs und Sandhoff zugelassen. Im Februar 2021 wurde das erste Kind in diese Studie aufgenommen und aktuell wird das zweite Kind behandelt. Natürlich haben wir Dario und alle anderen vom Alter her in Frage kommenden Kinder unserer Gruppe den Forschern vorgestellt und hoffen inständig, dass das ein oder andere in die drei Jahre andauernde Studie eingeschlossen wird.

Es ist wie ein großes Geschenk. Der unermüdliche Kampf beginnt sich zu lohnen. Und wenn nur ein Kind aus unserer Gemeinschaft in die US-Studie zur Gentherapie aufgenommen und erfolgreich behandelt wird, dann hat sich unsere Arbeit mehr als nur gelohnt.

Und Dario? Der ist derweil mit seinen zwölf Jahren ein richtig großer Junge geworden. Doch die Krankheit wächst leider mit. An Laufen ist derzeit allen Therapien zum Trotz nicht mehr zu denken. Nur geführt und gestützt sind noch ein paar Meter drin. An manchen Tagen müssen wir ihn vorzeitig von der Schule holen, weil ein epileptischer Anfall auf den nächsten folgt. Oft ist er sehr müde und abwesend. Sprechen kann er gar nicht mehr, aber seine Augen können noch leuchten, sein Strahlen und sein Lachen hat ihm die grausame Krankheit nicht nehmen können. Noch nicht?

Ob Dario in die Studie zur Gentherapie kommt, oder die Gentherapie rechtzeitig für ihn zugelassen wird, wissen wir nicht, aber wir wissen, dass auch diese Therapie – so sie erfolgreich ist – die Krankheit maximal stoppen kann. Was bereits zerstört wurde, bleibt unwiderruflich verloren. Darum werden wir auch weiterhin jeden Tag mit Dario genießen und die vielen schönen Momente auskosten, die das Leben parat hält – auch für uns, auch mit einem so schweren Schicksal. Wir haben schmerzlich lernen müssen, nicht zwanghaft an unseren Träumen, Vorstellungen und Lebensentwürfen festzuhalten. Wir haben gelernt, immer wieder neue Wege zu gehen. Und dabei auch vieles Unerwartetes und Schönes entdeckt. *(Fotos: Patty Varasano und Birgit Walter-Lüers)*

**Spenden an den Verein:**

**Empfänger: „Hand in Hand“ - IBAN: DE 597905 0000 0047799515 bei der Sparkasse Mainfranken**

**[WWW.TAY-SACHS-SANDHOFF.DE](http://WWW.TAY-SACHS-SANDHOFF.DE)**

# Spendenaktionen

Wir danken allen Spendern, die unseren Verein Jahr für Jahr unterstützen. Wir danken allen Familien, die in ihrem Umfeld Spenden für unseren Verein sammeln oder kreative Aktionen ins Leben rufen. Diese Spenden helfen uns, unser gemeinsames Forschungsprojekt mit der SphinCS fortzusetzen und neue Projekte anzustoßen und zu fördern. Ein wichtiger Beitrag im Kampf gegen Tay-Sachs und Sandhoff. Nur gemeinsam werden wir diese Krankheiten besiegen können.



Da Corona-bedingt viele Charity-Aktionen abgesagt wurden, werden digitale Spendenaktionen immer wichtiger. Vielen Dank an alle, die beispielsweise zum Geburtstag eine Spendenaktion auf facebook gestartet haben. Bitte nicht enttäuscht sein, wenn mal eine nicht so erfolgreich läuft – insgesamt kamen allein in diesem Jahr schon fast 2000 Euro zusammen. Zumal auch uns völlig unbekannte Leute Spendenaktionen für uns gestartet haben. Es lohnt also, auch im Freundes- und Bekanntenkreis dafür zu werben. Und auch das Einkaufen mit smile.amazon zahlt sich aus. Es kostet keinen Cent mehr, aber hat uns schon fast 500 Euro in die Kasse gespült. Und beim nächsten Zahnarztbesuch gerne mal nachfragen, ob Euer Zahnarzt bereit wäre, entnommenes Zahngold für einen guten Zweck zu sammeln. Das Zeug ist nämlich richtig wertvoll und bringt gute Erlöse. Und wer bereit ist, seine Geschichte einem örtlichen Medium (Tageszeitung, Internetportal, etc.) zu erzählen, bekommt von uns Unterstützung und Hilfe. Bitte immer darum bitten, die Spenden-Kontonummer des Vereins anzugeben. Presstexte, Kurzinfos und Bildmaterial zum Verein gibt's bei uns.



QR-Code smile.amazon



# Ausblick



Genau eine Woche nach unserer diesjährigen Familienkonferenz startet **Emma Bartelsheim** in Würzburg für unseren Verein einen einwöchigen Spendenlauf. Natürlich können sich bundes-, ja europaweit Läuferinnen und Läufer anschließen. Alle dazu nötigen Informationen stehen auf unserer Webseite, einfach dem QR-Code hier folgen. Auf der Seite kann auch der Teilnahmebogen geladen oder ausgedruckt werden. Übrigens: Als Belohnung für die erfolgreiche Teilnahme winken schicke Laufshirts mit unserem Vereinslogo drauf.



2022 wollen wir unbedingt unsere Broschüre überarbeiten und in einer neuen Auflage erscheinen lassen. **Dr. Laila Arash-Kaps** überarbeitet bereits den medizinischen Teil. Wir werden erste Ergebnisse unserer gemeinsamen Studie mit der SphinCS publizieren können, neue Zentren vorstellen und wollen noch mehr Tipps und Hilfestellung für betroffene Familien geben. Dazu brauchen wir die Hilfe aller Familien. Nehmt bitte ein Exemplar der bisherigen Auflage mit, schaut, was darin fehlt, was überflüssig ist, was Euch geholfen hat. Meldet uns Euer Feedback zurück. Und vor allem schreibt auf, was

Euch nach der Diagnose am meisten geholfen hat. Unterstützt Familien, die neu mit dieser schrecklichen Krankheit konfrontiert werden mit Euren Erfahrungen. Schickt Eure Hinweise, Tipps und Erfahrungsberichte einfach an [info@tay-sachs-sandhoff.de](mailto:info@tay-sachs-sandhoff.de)

[WWW.TAY-SACHS-SANDHOFF.DE](http://WWW.TAY-SACHS-SANDHOFF.DE)

