

Update: Die 8-in-1- und die Prado-Studie



Unter dem Titel: Spätmanifestation des Morbus Tay-Sachs – eine Erkrankung des Kleinhirns und der Motoneuronen mit psychiatrischen Folgen haben Karl Eugen Mengel, Grecia Mendoza, Latha Mani, Jürgen Deckert und Laila Arash-Kaps die Ergebnisse unserer Adults in der 8-in-1-Studie und erste Ergebnisse der PRADO-Studie in der Fachzeitschrift „Der Nervenarzt“ - Ausgabe 4/2026 veröffentlicht. Wir haben hier versucht, den Artikel für medizinische Laien verständlich aufzuarbeiten.

Der Artikel beschäftigt sich mit der Spätmanifestation des Morbus Tay-Sachs (Late-Onset Tay-Sachs, LOTS). Diese seltene Erkrankung kann sich erst im Kindes-, Jugend- oder Erwachsenenalter bemerkbar machen. Sie betrifft vor allem das Kleinhirn und die

Bewegungssteuerung, kann aber auch mit psychiatrischen Beschwerden einhergehen.

Bisher gibt es nur wenige Daten darüber, wie sich LOTS bei Erwachsenen entwickelt und welche neurologischen und psychiatrischen Beschwerden dabei auftreten. Für Deutschland lagen hierzu bislang keine entsprechenden Untersuchungen vor.

Für die Studie wurden die Daten von 16 erwachsenen Menschen mit LOTS aus dem „8-in-1“-Register ausgewertet. Die Teilnehmer waren zwischen 22 und 63 Jahre alt. Zwischen den ersten Krankheitszeichen und der richtigen Diagnose lagen durchschnittlich 13,5 Jahre – bei manchen sogar bis zu 30 Jahre.

Wie beginnt die Erkrankung?

Die ersten Beschwerden waren sehr unterschiedlich. Bei drei Betroffenen zeigten sich bereits im Vorschulalter Auffälligkeiten in der Entwicklung. Sieben entwickelten im Schul- oder Jugendalter Beschwerden, die auf eine Störung des Kleinhirns hindeuteten. Bei sechs weiteren begann die Erkrankung mit einer zunehmenden Schwäche und einem Abbau von Muskeln, wie sie bei einer sogenannten Motoneuronerkrankung auftreten können.

Typische neurologische Beschwerden sind beispielsweise:

- Ataxie, also eine Störung der Bewegungskoordination und des Gleichgewichts
- Dysarthrie, also eine verwaschene oder schwer verständliche Sprache
- zunehmende Muskelschwäche, häufig zunächst stärker an den Beinen
- Muskelabbau (Muskelatrophie)

WWW.TAY-SACHS-SANDHOFF.DE

Gerade weil die Beschwerden bei den einzelnen Menschen sehr unterschiedlich beginnen und sich langsam entwickeln können, ist LOTS schwer zu erkennen.

Auch psychiatrische Beschwerden können auftreten

Keiner der 16 untersuchten Patienten hatte eine psychiatrische Erkrankung als allererstes Krankheitszeichen. Bei 8 von 16 Patienten – also bei der Hälfte – traten jedoch relevante psychiatrische Symptome auf, bevor die Diagnose LOTS gestellt wurde.

In der deutschen Untersuchung wurde damit eine vergleichsweise hohe Häufigkeit psychiatrischer Erkrankungen von 62,5 Prozent festgestellt. In vergleichbaren Untersuchungen aus Tschechien und Frankreich lagen die Werte bei etwa 43 beziehungsweise 40 Prozent.

Das ist besonders wichtig, weil psychiatrische Beschwerden bei LOTS offenbar dazu beitragen können, dass die eigentliche Ursache zunächst nicht erkannt wird.



Warum wird LOTS so spät diagnostiziert?

Die lange Zeit bis zur Diagnose – im Median 13,5 Jahre – lässt sich wahrscheinlich durch mehrere Faktoren erklären. Die Erkrankung beginnt häufig schleichend, kann sehr



unterschiedlich verlaufen und erinnert zu Beginn teilweise an andere Erkrankungen.

Bei Kindern können zunächst Entwicklungsauffälligkeiten im Vordergrund stehen. Bei Jugendlichen können Beschwerden des Kleinhirns auftreten. Bei Erwachsenen kann dagegen eine zunehmende Muskelschwäche auffallen.

Zusätzlich können psychiatrische Symptome dazu führen, dass zunächst ausschließlich an eine psychiatrische Erkrankung gedacht wird.

Deshalb sollte LOTS bei bestimmten Kombinationen aus psychiatrischen und neurologischen Beschwerden als mögliche Differentialdiagnose berücksichtigt werden.

Worauf sollten Ärzte achten?

Für Psychiater und Neuropsychiater können bestimmte Hinweise aus der Krankheitsgeschichte besonders wichtig sein. Dazu gehören beispielsweise:

- Entwicklungsauffälligkeiten bereits im Vorschulalter
- Probleme mit Koordination und Gleichgewicht im Schul- oder Jugendalter
- Auffälligkeiten in Denken, Gefühlen und Verhalten im Zusammenhang mit einer Kleinhirnerkrankung
- eine zunehmende Ataxie oder Sprachstörung
- eine vor allem die Beine betreffende Muskelschwäche
- fortschreitender Muskelabbau

Eine besondere Rolle spielt dabei das sogenannte cerebelläre kognitive-affektive Syndrom (CCAS). Dabei können Erkrankungen des Kleinhirns nicht nur Bewegungen beeinflussen, sondern auch Denken, Sprache, Gefühle und Verhalten.

Was bedeuten die Ergebnisse?

Die Ergebnisse zeigen, dass Morbus Tay-Sachs in seiner spät auftretenden Form ein sehr unterschiedliches Krankheitsbild verursachen kann. Neurologische und psychiatrische Beschwerden können gemeinsam auftreten und sich gegenseitig überlagern.



Ein besseres Bewusstsein für diese seltene Erkrankung kann deshalb dazu beitragen, dass Betroffene früher die richtige Diagnose erhalten. Besonders bei ungewöhnlichen Kombinationen aus psychiatrischen Beschwerden, Entwicklungsauffälligkeiten, Ataxie, Sprachstörungen oder Muskelschwäche sollte LOTS zumindest in Betracht gezogen werden.

Sehr gefreut haben wir uns über die Danksagung der Autoren:

Danksagung

Ein besonderer Dank gilt dem Selbsthilfeverein Hand in Hand gegen Tay-Sachs, Sandhoff und GM1-Gangliosidose, der immer wieder nach Daten fragt, damit Patienten frühzeitig diagnostiziert werden. Auch macht er öffentlich, wie sehr Patient und Angehörige unter psychiatrischen Symptomen leiden können.

Der vollständige Artikel ist online in „Der Nervenarzt“, Ausgabe 4/2026, kostenfrei verfügbar: <https://www.springermedizin.de/der-nervenarzt-4-2026/52870962>