

„Prognose infaust“



Birgit Hardt und Folker Quack tun alles, was in ihrer Macht liegt - trotzdem ist ungewiss, ob ihr Sohn Dario gerettet werden kann.

Foto: ??????????????????

Leben ist das, was passiert, während du fleißig dabei bist, andere Pläne zu schmieden. John Lennon hat das treffend formuliert, finden Folker Quack und Birgit Hardt. Das Paar aus dem Würzburger Stadtteil Höchberg hatte Pläne, wie viele andere Paare auch. Ein ganz normales Familienleben in Franken... Als vor sieben Jahren ihr Wunschkind zur Welt kam, waren Birgit Hardt und Folker Quack glücklich. Nach ein paar Wochen lächelte Dario sie an – „unwiderstehlich süß“, schwärmen die beiden heute noch. Doch nach einem halben Jahr kroch in Birgit Hardt eine seltsame Angst hoch – eine erste Ahnung, dass mit Dario etwas nicht stimmt.

„Keiner wollte mir glauben. Selbst der Kinderarzt nicht“, erinnert sich Birgit Hardt. „Mir ist aufgefallen, dass er kaum auf mich reagiert hat. Dass er gewürgt hat, wenn die Konsistenz beim Essen nicht gleichmäßig war. Und dass er sehr schreckhaft war.“ Erst mit gut anderthalb Jahren lernte Dario laufen. Hüpfen oder rennen? Fehlangeige. Er fing auch kaum zu sprechen an; die wenigen Worte waren undeutlich. Im Alter von drei Jahren fiel Dario immer häufiger hin, einfach so.

Als er nach einem besonders schweren Sturz in die Klinik musste und dort plötzlich auch keine Treppen mehr steigen konnte, begannen die Ärzte endlich, intensiv nach der Ursache zu suchen.

Einige Wochen später: Arztgespräch. Folker Quack weiß noch jedes Detail: „Der Arzt hatte den Kopf gesenkt, er konnte uns in diesem Moment nicht ansehen. Er wusste, dass das, was er uns gleich zu sagen hat, unser Leben komplett verändern wird.“ Der Satz „Es ist ein Sandhoff. Aber die juvenile, die mildere Form“ hallt noch heute im Kopf des 55-Jährigen nach. Darios Arztbrief endet mit den Worten „Prognose infaust“. Mediziner drücken auf diese Weise aus, dass eine Chance auf Heilung extrem unwahrscheinlich ist.

Morbus Sandhoff ist eine sehr seltene Stoffwechselkrankheit, ausgelöst

SCHICKSAL Er lebt. Das ist alles, was zählt. Jeden Tag aufs Neue. Die Eltern des siebenjährigen Dario aus Würzburg haben andere Prioritäten als die meisten Mamas und Papas. Sie befinden sich in einem Wettlauf gegen die Zeit.

durch einen Gendefekt. Die meisten Kinder entwickeln sich in den ersten Lebensmonaten völlig normal, verlieren dann aber nach und nach alle bereits erlernten motorischen Fähigkeiten wie das Sitzen, Krabbeln oder Laufen. „Irgendwann können sie nicht mal mehr ihren Kopf heben. Nicht mehr essen, nicht mehr schlucken, nie mehr lächeln“, sagt Folker Quack leise.

Sein Sohn Dario ist heute ein zartes, aber aufgewecktes Kind. Der hübsche Junge kann vieles noch: lachen, einigermaßen gut laufen, spielen, ein bisschen sprechen. Die betroffenen Enzyme haben eine Restaktivität, die therapeutisch unterstützt wird, um den Verlauf der Krankheit möglichst zu verlangsamen. Er hat epileptische Anfälle, die ihn vor allem nachts brutal aus dem Schlaf reißen.

„Es gibt auf der Welt nur etwa 30 Kinder mit einem vergleichbaren Verlauf dieser Krankheit“, weiß Folker Quack. Wäre sie früher erkannt worden, hätte Dario eher die richtigen Medikamente bekommen können. Doch der Krankheitsverlauf bei Dario war nicht typisch. Zwischendurch hatte er eine Hoch-Phase, in der er bereits Verlerntes plötzlich wieder tun konnte. Für die Eltern war es wie das ersehnte Wunder. Doch es erschwerte auch die Diagnose. Und die Hoch-Phase hielt nicht an.

Darios Eltern gehen mit dem Jungen zur Physio-, Logo- und Ergotherapie, zum Reiten und zur Musikschule. Medizinisch behandelt wird er in der Villa Metabolica, einer Sonderabteilung der Uni-Klinik Mainz, bei Dr. Eugen Mengel. Die Hoffnungen ruhen auf Professor Timothy Cox aus Cambridge, der Sandhoff und die sehr ähnliche Krankheit Tay-Sachs erforscht, an Medikamenten und an einer Gentherapie arbeitet. Diese soll ?????? wann????? erstmals an Patienten getestet werden.

Wird Dario bis dahin durchhalten? Alles, was die Krankheit zerstört, ist irreversibel. Anfang Februar sind zwei von Darios Freunden gestorben: Gaspard aus Frankreich wurde ??? alt, Sergio aus Spanien nur vier Jahre. „Kleine Helden“ nennt Folker Quack die beiden. Seine Stimme schwankt dabei. „Wir Tay-Sachs- und Sandhoff-Familien kennen einander. Wir sind europaweit vernetzt und versuchen, einander beizustehen.“

Auch für Gaspard und Sergio wollen sie weiter kämpfen. Folker Quack und Birgit Hardt haben eine Selbsthilfegruppe gegründet, „Hand in Hand“ heißt sie. „Das Gefühl des Alleinseins

ist das Schlimmste, wenn man eine derartige Diagnose bekommt.“ Mit vereinten Kräften wollen die betroffenen Eltern verhindern, dass seltene Krankheiten als grausame Einzelschicksale abgetan und verdrängt werden.

Darios Eltern mussten zum Beispiel hart für ein Medikament kämpfen, das sein Arzt empfahl, das aber nicht für die Krankheit zugelassen war; dazu hätte es an 100 Patienten getestet werden sein müssen – doch so viele gibt es wohl auf der ganzen Welt überhaupt nicht. Letztlich stimmte die Krankenkasse, nach nervenzehrenden Wochen, doch zu, die Arznei ein Jahr lang zu bezahlen. Und das Medikament wirkte, Dario ging es deutlich besser.

„Wir sind keine normalen Eltern“, sagt Folker Quack. „Wir kämpfen um unser Kind ohne die üblichen Perspektiven, aber für ein Lächeln, eine spontane Umarmung, ein liebevolles ‚Mama‘ oder ‚Papa‘.“ Mit einer Leidenschaft, die manchmal an Verzweiflung grenzt, hofft der Würzburger auf „mehr Forschung und die Pharmaindustrie“. Überall bekomme er stets zu hören, dass die Krankheit so extrem selten ist. „Aber, verdammt noch mal, wenn die Kinder so früh sterben müs-

sen, wird sie es bleiben. Unser Feind ist die Zeit.“

Dass das so ist, kann Dr. Eugen Mengel nicht ändern. Aber er engagiert sich in der „Villa Metabolica“ mit Herzblut für die kranken Kinder. Er sagt, ..

Dr. med. Eugen Mengel

Folker Quack, Birgit Hardt und die anderen Eltern aus der Selbsthilfegruppe stützen sich unterdessen gegenseitig. Sie müssen schließlich stark sein für den steinigen Weg zum großen Ziel: der Heilung von Sandhoff und Tay-Sachs geheilt.

Wenn Zellen verstopfen

Seltene Krankheiten: Jährlich am letzten Tag im Februar findet der „Internationale Tag der seltenen Krankheiten“ statt. Weltweit gibt es 7000 „Seltene“. Die meisten sind lebensbedrohlich und längst nicht hinreichend erforscht.

Tay-Sachs und Morbus Sandhoff: Die beiden Erkrankungen sind zählen zu den lysosomalen Speicherkrankheiten. Ausgelöst durch einen Gendefekt, arbeiten ein oder zwei Enzyme nicht, die normalerweise Abfallprodukte des Stoffwechsels zerlegen und aus den Zellen transportieren. Folge: Die Zellen „verstopfen“ und sterben ab. Bei Tay-Sachs und Sandhoff sind es vor allem die Nervenzellen im Kleinhirn, das die Motorik steuert. Betroffene verlieren nach und nach alle Fähigkeiten, wie Laufen, Sitzen, Sehen, Hören, Schlucken. Je später die Krankheit ausbricht, desto langsamer verläuft sie.

Selbsthilfegruppe: Die Würzburger Folker Quack und Birgit

Hardt haben 20????? die Selbsthilfegruppe „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.“ gegründet, um die Krankheit bekannter zu machen, betroffene Familien zu unterstützen und mit Experten für die Krankheit zu vernetzen.



Behandlung: Tay-Sachs und Morbus Sandhoff sind noch nicht heilbar. Es gibt Therapien und Wirkstoffe, die den Verlauf der Krankheit verlangsamen oder gar stoppen könnten. Doch wegen der extremen Seltenheit ist die Bereitschaft generell gering, die so genannten GM2-Gangliosidosen in Forschungsprojekte aufzunehmen. Das will die Selbsthilfegruppe ändern, indem sie Spenden sammelt, um Forschungen an Tay-Sachs und Sandhoff anzustoßen und mitzufinanzieren.

Info/ Hilfe: www.tay-sachs-sandhoff.de. Spenden an: „Hand in Hand e.V.“ IBAN: DE59 7905 0000 0047 7995 15