

Solange Dario lächelt

Morbus Sandhoff: Verein in Höchberg will über die seltene Stoffwechselstörung aufklären und die Forschung vorantreiben

Dario liebt seinen kleinen Holzraben, strahlt, wenn es zum Ponyreiten geht, singt alle Kinderlieder mit. Er lauscht, wenn die Erwachsenen reden, fordert zwischendurch seine Kuscheleinheiten ein. Der siebenjährige Junge wirkt rundum glücklich und zufrieden und das, obwohl das Schicksal für ihn einen völlig anderen Weg vorgesehen hat als für die meisten anderen Kindern. Denn Dario ist an einer extrem seltenen Stoffwechselstörung erkrankt, an einer Form von Morbus Sandhoff. Er tut sich schwer beim Laufen, spricht kaum. Ausgelöst wird die Krankheit durch einen Gendefekt. Kinder entwickeln sich nur in den ersten Lebensmonaten normal. Dann verlieren sie plötzlich Stück für Stück alle erlernten motorischen Fähigkeiten wieder. Eines Tages können sie nicht einmal mehr essen oder lächeln, eines Tages stellt der Körper die Funktionen komplett ein.

Verein gegründet

Darios Eltern, Folker Quack und Birgit Hardt aus dem unterfränkischen Höchberg, haben im Januar 2015 den Verein »Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff« gegründet, um ein Netzwerk für die wenigen betroffenen Familien aufzubauen, um Gelder für die Forschung zu sammeln, um ein Register für Patienten mit der seltenen Krankheit anzustoßen. Denn weltweit gibt es nur ein paar 100 bekannte Fälle von Kindern, die an Sandhoff und Tay-Sachs erkrankt sind. Allerdings vermuten Mediziner, dass auf ein erkranktes Kind zwei verstorbene Kinder ohne Diagnose kommen, auch weil die Krankheit die kleinen Menschen oft schon mit zwei oder drei Jahren aus dem Leben reißt. Immerhin ist jeder 300. Träger des defekten Gens.

Darios Eltern merkten schon recht früh, dass sich ihr Sohn anders entwickelte als andere Kinder. »Dario war neun Monate alt, als ich das erste Mal einen Arzt darauf ansprach«, erinnert sich Birgit Hardt, fügt an: »Als Mutter spürt man so etwas.« Wirklich ernst genommen fühlten sich



Dario mit seinen Eltern Folker Quack und Birgit Hardt.

Foto: Afra Hämmerle-Loidl

die Eltern mit ihren Sorgen allerdings nicht – ob bei Kinderarzt, Frühförderstelle oder im Frühdiagnosezentrum. Gut gemeinte Ratschläge wie »geben Sie dem Kind Zeit«, beruhigten kaum. Dario stürzte viel häufiger als andere Kinder, bald stand der Begriff Epilepsie im Raum. Mit Dreieinvierteljahr erlitt Dario schließlich einen großen Zusammenbruch und sein Zustand verschlechterte sich dramatisch: Am einen Tag konnte Dario nicht mehr laufen, am nächsten nicht mehr sitzen. »Keiner der Ärzte wusste, was los ist. Es stand im Raum: Dario wird sterben«, erzählt seine Mutter. Die Familie suchte als letzte Hoffnung eine Spezialklinik für neurologische Kinderkrankheiten auf. Die Prognose nach einigen Tagen war niederschmetternd: Dario werde taub und blind werden und sterben.

Frühe erste Anzeichen

Jetzt fielen auch erstmals die Begriffe Sandhoff und Tay-Sachs. Bei Dario diagnostizierten die Ärzte den juvenilen Verlauf, erste Symptome treten dabei im Alter von zwei bis sechs Jahren auf. Die Kinder entwickeln eine Gangstörung, die Sprache wirkt immer verwuschener, sie kämpfen mit Schluckbe-

schwerden, oft auch mit epileptischen Anfällen und verlieren nach und nach ihre motorischen Fähigkeiten. Die Lebenserwartung variiert, meist sterben die Kinder umso früher, je eher die Krankheit ausbricht. Ursächliche Therapien gibt es keine, jedoch ein Medikament, das den Krankheitsverlauf verlangsamen kann.

Dario macht heute zudem Logopädie, Physiotherapie und Ergotherapie. Auch mit dem so genannten Galileo-Prinzip macht die Familie gute Erfahrungen. Die Galileo-Platte wurde eigentlich für die Raumfahrt entwickelt, die Muskulatur wird durch Vibration aktiviert.

Doch zurück ins Jahr der grausamen Diagnose. Noch in der Klinik begann Dario plötzlich wieder aufzubauen, erklären konnte dies keiner. »Das war, als wollte er sagen: Na wartet, Euch zeige ich es«, sagt Birgit Hardt. Die Ärzte räumten ein, sich vielleicht doch getäuscht zu haben mit Ihrer Prognose eines baldigen Todes. Anfang Dezember verließ die kleine Familie die Klinik, wollte Weihnachten daheim feiern. Und so erschütternd die Zeit in der Klinik zuvor war, empfanden die Eltern die Diagnose rückblickend doch als erleichternd. »Wie hätten wir sonst weitermachen sollen? Jetzt hatten wir einen Krankheitsnamen und etwas zum Ankämpfen«, sagt Folker Quack.

Anfangs stand da zudem die Hoffnung im Raum: Je seltener eine Krankheit ist, desto begeisterter stürzen sich Forscher darauf. Die Ernüchterung kam rasch, Sandhoff und Tay-Sachs sind mit wenigen

Dutzend Patienten deutschlandweit dafür zu selten. In Europa forscht lediglich der Mediziner Timothy Cox aus dem englischen Cambridge die seltene Krankheitsgruppe seit geraumer Zeit, pflegt Kontakt zu rund 40 Patienten in ganz Europa. »Die Krankheit spielt sich im Gehirn ab, die Frage aber ist: Wie bekommen wir Medikamente ins Gehirn hinein?«, fasst Folker Quack eines der medizinischen Problem knapp zusammen. Cox experimentiert deshalb mit Viren, die verändert werden, positive Effekte entwickeln und die direkt ins Gehirn injiziert werden. Um zu forschen, braucht es Patienten – ein entsprechend wertvolles Instrument wäre ein Register, in das Kliniken alle bekannten Fälle eintragen.

Doch nicht nur aus medizinischer Sicht, auch für viele Familien mit kranken Kindern ist die Vernetzung wichtig. Erste Kontakte knüpfte die unterfränkische Familie über den bereits im Jahr 2012 gegründeten österreichischen Verein »Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff«, nahm an den jährlich stattfindenden Europäischen Familienkonferenzen für Tay-Sachs und Sandhoff teil, suchte das Gespräch und den Austausch mit anderen Eltern. Da geht es manchmal ganz einfach um den Familienalltag, vor allem aber auch um Therapien, Ernährung, Fördermöglichkeiten. Als »bittersüß« beschreibt Birgit Hardt die Familientreffen. Erlebe sie Kinder, die bereits erblindet seien, nicht mehr Lächeln könnten, sich im komatösen Zustand befänden,

mache dies Angst vor der Zukunft. Auf der anderen Seite habe sie auch Kontakt zu zwei Mädchen mit 18 und 20 Jahren mit juvenilem Verlauf wie bei Dario. »Dann sieht man: Es gibt eine Perspektive«, sagt die Mutter.

Öffentliche Aktionen

Anfang 2015 gründete das Ehepaar aus dem unterfränkischen Höchberg dann den Verein »Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.«. Seither dreht sich das Leben der kleinen Familie noch mehr als zuvor um den Kampf gegen die Krankheit. Mit öffentlichkeitswirksamen Aktionen wollen Folker Quack und Birgit Hardt Tay-Sachs und Sandhoff bekannter machen, Dario ist inzwischen so etwas wie ein kleiner Medienstar, war schon im Radio und im Fernsehen. Im Sommer organisierten seine Eltern das Europäische Familientreffen im Legoland in Günzburg. Die Familie reist auf Ärztekongresse, beteiligt sich an Plenen, hält Vorträge, organisiert Spendenaktionen. Ein Stück weit ist dies für die Eltern vielleicht der einzige Weg, den Kampf gegen die grausame Krankheit und das Schicksal ihres Kindes nicht aufzugeben. »Wenn Dario ein gesundes Kind wäre, würden wir ihm ebenfalls viel Gutes tun und Zeit investieren«, sagt Folker Quack mit einem Schulterzucken.


Kraft gibt den Eltern dabei dennoch sicherlich vor allem der kleine Dario selbst. Er sei das kränkste, aber auch das fröhlichste Kind in der Gruppe, sagt seine Kindergärtnerin. Und während es für seine Eltern unerträglich ist, gesunden Kindern auf dem Spielplatz zuzuschauen, ist es für Dario kein Problem, auf der Bank zu sitzen und das lustige Treiben lächelnd zu beobachten.

Seine Mutter wünscht sich deshalb eigentlich nur zwei Dinge: Dass durch die Forschungen von Timothy Cox möglichst bald eine Gentherapie mit echten Erfolgsaussichten auf den Weg gebracht wird. Und dass Dario noch möglichst lange lachen kann. Denn das kann der kleine Junge im Moment so gut wie kaum ein anderer – und erobert mit seinem verschmitzten Blick die Herzen im Flug. *Michaela Schneider*

Tay-Sachs und Sandhoff

Die Krankheiten Sandhoff und Tay-Sachs gehören zu den **lysosomalen Speicherkrankheiten**. Durch einen Defekt des HEXA-Gens bei Tay-Sachs oder des HEXB-Gens bei Sandhoff werden die Enzyme Hexosaminidase A

und bei Sandhoff auch B nicht codiert. Das führt zu **Ablagerungen in den Nervenzellen**, diese schwellen an, entwickeln Fehlfunktionen und sterben schließlich ab. (mic)

 Mehr über den Verein »Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.« sowie Spendenmöglichkeiten: www.tay-sachs-sandhoff.de