

LEBEN MIT **TAY-SACHS** & **SANDHOFF**



Informationsbroschüre
und Hilfestellungen für betroffene
Familien und ihr Umfeld



IMPRESSUM

Herausgegeben von:

Hand in Hand gegen Tay-Sachs und
Sandhoff in Deutschland e.V.
Folker Quack und Birgit Hardt
www.tay-sachs-sandhoff.de

Medizinische Beratung:

Villa Metabolica, Mainz

Gestaltung und Satz:

MainKonzept,
Berner Straße 2, 97084 Würzburg,
www.mainkonzept.de,
info@mainkonzept.de

Fotos:

Afra Hämmerle-Loidl,
Birgit Walter-Lüers, Hand in Hand
Deutschland, CATS, ACTAYS

Spenden an:

Hand in Hand Deutschland
IBAN: DE59 7905 0000 0047 7995 15
BIC: BYLADEM1SWU

Diese Broschüre wurde ermöglicht
durch die Selbsthilfeförderung nach
§20h SGB V der BARMER GEK

BARMER GEK

INHALTS VERZEICHNIS

04 Vorwort

07 Vorwort Professor Sandhoff

08 Lysosomale Speicherkrankheiten

10 Was ist eine GM2-Gangliosidose?

12 Verlaufsformen

16 Biochemie und Molekulargenetik

20 Vorsorge

22 Diagnose

26 Therapien

28 Fazit

29 Wie die Symptome behandelt werden

29 Epilepsie

33 Ernährung

34 Therapien

38 Hilfsmittel

42 Familie und soziales Umfeld

48 Pflegestufe und Behindertenausweis

51 Hospiz

54 Hilfe und Selbsthilfe

54 Hand in Hand Deutschland

59 Das ETSCC und seine Familienkonferenzen

62 Medizinische Zentren

64 Literaturverzeichnis

VORWORT

Von Birgit Hardt und Folker Quack

Tay-Sachs und Morbus Sandhoff sind Stoffwechselstörungen, die vor allem Kinder betreffen, aber auch Erwachsene. Wer für sein Kind eine solche Diagnose bekommt, ist geschockt. Das ganze Leben ändert sich, die Gefahr, an der Diagnose oder den Folgen der Krankheit zu zweifeln, ist sehr groß.

Die Selbsthilfegruppe „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.“ möchte helfen: mit Informationen, wertvollen Tipps, dem Austausch und der Gemeinschaft mit anderen betroffenen Familien.

Diese Broschüre des Vereins beschreibt die Krankheit und ihre Verläufe und gibt erste wichtige Tipps. Sie wendet sich an betroffene Familien, aber auch an Ärzte, Therapeuten und Heilberufe, die mit der Krankheit in Berührung kommen oder kommen könnten. Die Broschüre beschäftigt sich wie unsere Vereinsarbeit auch mit allen Verlaufsformen von Tay-Sachs und Sandhoff. Wir vertreten und beraten bei infantilen, juvenilen und adulten Verlaufsformen.

Morbus Sandhoff und Tay-Sachs sind leider noch nicht heilbar. Die Broschüre beschreibt Forschungsansätze und experimentelle Thera-

pien. Den aktuellen Forschungsstand kann sie nicht wiedergeben, weil er sich viel zu schnell ändert. Er wird auf unserer Homepage unter **www.tay-sachs-sandhoff.de/stand-der-forschung** ständig aktualisiert.

Wir danken Dr. Laila Arash-Kaps von der Villa Metabolica in Mainz, die den medizinischen Teil der Broschüre übernommen hat. Dr. Laila Arash-Kaps berät unsere Selbsthilfegruppe und engagiert sich außergewöhnlich für unsere Sache. Wir danken Dr. Eugen Mengel und Prof. Julia Hennermann und dem ganzen Team der Villa Metabolica für die breite Unterstützung unseres Kampfes gegen Tay-Sachs und Morbus Sandhoff. Wir danken Professor Konrad Sandhoff, dem Entdecker der nach ihm benannten Krankheit, für seine Mitarbeit und Geduld bei unseren Fragen zur Biochemie der Krankheitsverläufe. Wir danken allen betroffenen Familien, Ärzten und Therapeuten, die uns mit ihren Erfahrungen und ihrem Fachwissen geholfen haben, insbesondere Dr. Jörg Reinke, Dr. Igor Kats, Mike Unmacht, Frauke Lang, Susanne Hoffmann und der britischen Selbsthilfegruppe CATS.



Birgit Hardt und **Folker Quack** gründeten 2015 die Selbsthilfegruppe „**Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff**“ in Deutschland. Ihr Sohn Dario leidet an juvenilem Sandhoff.



Professor Konrad Sandhoff entdeckte 1968 die nach ihm benannte Krankheit. Wir trafen ihn in Bonn, wo er bis zu seiner Emeritierung forschte und lehrte. Von links: Folker Quack, Birgit Hardt, Dario und Professor Sandhoff.

VORWORT

Von Professor Konrad Sandhoff

Es ist sehr zu begrüßen, dass eine Selbsthilfegruppe gegründet wurde, die sich zum Ziel gesetzt hat, Eltern, betroffene Patienten, Ärzte, Pflegekräfte und die breitere Öffentlichkeit über Gangliosidosen zu informieren. Das kann helfen, die Lebensqualität der Patienten zu verbessern, die Angehörigen zu stützen und die Forschung zum Wohlergehen der Patienten zu stimulieren. Therapieansätze gibt es zurzeit nur bei wenigen Erbleiden, die anders als die GM2-Gangliosidosen das Zentralnervensystem kaum belasten. Forscher arbeiten weltweit an der Entwicklung verbesserter Therapieansätze, insbesondere an gentechnischen Verfahren, die die Begrenzungen der Blut-Hirn-Schranke umgehen. Jedoch liegen heilungsbringende Erfolge noch in der Zukunft, auch wenn diese manchmal überraschend schnell kommen können. Was für die meist jungen Gangliosidose-Patienten zurzeit bleibt, ist die liebevolle Pflege und Fürsorge der Eltern und Angehörigen. Auch wenn die Lebensqualität der Patienten durch die Ausfälle lebens-

wichtiger biochemischer und molekularer Mechanismen zunehmend eingeschränkt wird, so empfinden die meisten Kinder die fürsorgliche Liebe der Angehörigen und deren Hautkontakt als Wohltat und Beruhigung.

Während ich mich als Biochemiker immer tiefer in die Erforschung des komplexen Lipidstoffwechsels hineinbegebe, bewundere ich den Mut und die Kreativität jüngerer Forscher, die Therapiemöglichkeiten erforschen und ausprobieren. Ich habe hohen Respekt vor der geduldigen Fürsorge von Eltern, Ärzten, Therapeuten und Pflegekräften, die sich verständig und liebevoll um die Patienten kümmern.

Ich wünsche der Familiengruppe viel Erfolg beim Austausch von Erfahrungen und Informationen und bei der gegenseitigen Hilfe für ihre erkrankten Kinder sowie bei der Stimulierung neuer Forschungsprogramme und Therapieansätze.

LYSOSOMALE SPEICHERKRANKHEITEN

Unser Körper besteht aus Milliarden von spezialisierten Zellen. Jede Zelle hat neben dem Zellkern, den Mitochondrien und anderen Organellen immer auch sogenannte Lysosomen. Sie sind entscheidend für das Leben einer Zelle. Lysosomen sind praktisch für den Stoffwechsel der Zelle zuständig. Sie recyceln und beseitigen kontinuierlich Partikel, die nicht mehr gebraucht werden, und stellen ihre Abbauprodukte der Zelle für die Synthese neuer Makromoleküle zur Verfügung. Umgangssprachlich könnte man sie als die Müllabfuhr der Zelle beschreiben. Hat ein Lysosom seine Aufgabe erledigt, verschwindet es aus der Zelle. Die Zelle produziert ständig neue Lysosomen.

Gesunde Zelle



Lysosomen

Bei den lysosomalen Speicherkrankheiten kommt es zu einem genetisch bedingten Enzymmangel, der zu Fehlern und Produktionsausfällen der Lysosomen führt. Das Lysosom erfüllt seinen Auftrag nicht und verschwindet auch nicht aus der Zelle. Nach und nach werden die Zellen dadurch verstopft, überlastet und können am Ende sogar absterben.

Gesundes Lysosom



Insgesamt gibt es 45 beschriebene Krankheiten, die den lysosomalen Speicherkrankheiten zugeordnet werden. Die meisten haben noch einmal unterschiedliche Untertypen.



Durch Gen-Mutation
gestörtes Lysosom



Tay-Sachs und Morbus Sandhoff gehören zur Gruppe der Gangliosidosen. So bezeichnet man eine erbliche lysosomale Speicherkrankheit aus der Gruppe der Sphingolipidosen, bei der bestimmte Ganglioside aufgrund eines angeborenen Enzymmangels nicht abgebaut werden können und vor allem in den Zellen des zentralen Nervensystems abgelagert werden, was deren Funktion stört und die Symptome der Krankheiten verursacht. Die meisten weisen je nach Schweregrad des Abbaufektes unterschiedliche Verlaufsformen auf, z. B.: infantile, juvenile und adulte Ausprägungen.

Kranke Zelle



Größenvergleich



WAS IST EINE GM2-GANGLIOSIDOSE?

Allgemein

Die Tay-Sachs- und die Sandhoff-Erkrankung sind eine GM2-Gangliosidose, eine lysosomale Speichererkrankung, die durch Ablagerung von GM2-Gangliosiden in Nervenzellen hervorgerufen wird. Die Erkrankung beruht im Wesentlichen auf einem Mangel des Enzyms Hexosaminidase A. Es handelt sich dabei um eine autosomal-rezessiv vererbte Krankheit. Das heißt, ein Kind kann nur erkranken, wenn beide Eltern Träger der betroffenen Gen-Mutation sind. Die Vererbung ist unabhängig vom Geschlecht.

1881 beschrieb der britische Ophthalmologe Warren Tay die „infantile amaurotic idiocy“ bei einem 1-jährigen, mental und physisch retardierten Kind mit einem kirschroten Fleck auf dem Augenhintergrund, der Retina. Beinahe zeitgleich, 1887, beschrieb der amerikanische Neurologe Bernard Sachs ein Kind mit einer gestörten zerebralen Entwicklung und einem kirschroten

Fleck auf der Retina und 1898 dieselben Symptome bei dessen Schwester. 1910 zeigte er die Ablagerungen von Lipiden im Gehirn und in der Retina. 1930 identifizierte der deutsche Ernst Klenk das Speichermaterial im Hirngewebe von diesem Patienten als eine neue Gruppe saurer Glykosphingolipide. 1962 bis 1969 erfolgte die weitere Identifizierung des Speichermaterials und der gestörten enzymatischen Abbauschritte. Die adulte Form dieser Erkrankung wurde erst in den 80er Jahren beschrieben.

Die Sandhoff-Krankheit wurde 1968 vom deutschen Biochemiker Konrad Sandhoff erstmals beschrieben, der bis heute unermüdlich an der Erforschung dieser Krankheiten arbeitet. Bei Morbus Sandhoff kommt es noch zu einem zweiten Enzym-Mangel mit zusätzlichen Speichermaterialien. Doch die Krankheit verläuft ähnlich wie bei Tay-Sachs.



VERLAUFSFORMEN

Die Ausprägungsgrade der Erkrankung reichen von der schnell fortschreitenden klassisch infantilen Form bis zur juvenil-adulten langsam fortschreitenden Form.

Infantile Form: Die klassisch infantile Form präsentiert sich in der Regel mit zunächst normaler Geburt, dann einer zunehmenden muskulären Schwäche zwischen dem 3. und 6. Lebensmonat. Häufig beobachten die Eltern als erstes Symptom eine übermäßige Reaktion auf akustische Reize mit plötzlicher Überstreckung der Arme und Beine und Muskelzuckungen. Im weiteren Verlauf kommt es zur zunehmenden Muskelschwäche mit geringer oder fehlender Kopfkontrolle sowie fehlenden motorischen Fähigkeiten wie Sitzen und Krabbeln. In einigen Fällen wird der Augenarzt besucht, weil das Kind unwillkürliche Augenbewegungen und visuelle Störungen hat.¹ Dabei wird häufig der kirschrote Fleck am Augenhintergrund entdeckt, was die Diagnose GM2-Gangliosidose neben einigen wenigen anderen Erkrankungen wahrscheinlich macht. Etwa im 8. bis 10. Lebensmonat schreitet die Erkrankung weiter fort mit unwillkürlichen Bewegungen (Dystonie), geringerer Ansprech-

barkeit auf Eltern und Umgebung. Die visuelle Wahrnehmung beschränkt sich auf die Unterscheidung zwischen hell und dunkel. Häufig zeigen die Kinder Krampfanfälle gegen Ende des 1. Lebensjahres. Mitte des 2. Lebensjahres kann es zur Vergrößerung des Kopfes (Makrozephalus) kommen, der als Folge einer entzündlichen Zellverschmelzung (reaktiven Gliose) auftritt und von einem „Wasserkopf“ (Hydrozephalus) zu unterscheiden ist. In der Endphase der Erkrankung weisen die Patienten zunehmend Schluckstörungen und vermehrt Krampfanfälle bis hin zu völligem Fehlen der Reaktion auf ihre Umgebung auf. Der Tod tritt meist durch eine allgemeine Verschlechterung der Körperfunktionen und damit verbundene Schwäche ein, wodurch beispielsweise eine Infektion nicht mehr bewältigt werden kann. Durch die Schluckbeschwerden und muskuläre Schwächung der Atemwege kommt es häufig zu Lungenentzündungen.

Juvenile Form: Sie beginnt im Kleinkindesalter. Es gibt zum Teil fließende Übergänge zwischen einer sog. spätinfantilen und juvenilen Form. Häufig kommt es anfangs zu Schreck- oder Sturzanfällen. Früh auftretende epileptische An-

fälle weisen auf eine schwerere Verlaufsform hin. Innerhalb von 5 bis 15 Jahren führt die Erkrankung in der Regel zu muskulären Verspannungen (Spastik) bzw. unkoordinierten Bewegungen (Dystonie), Krampfanfällen und abnehmender Wahrnehmung der äußeren Umgebung. Auch eine fortschreitende Erblindung kann eintreten. Epileptische Krampfanfälle sind häufige Begleiterscheinungen, sie können aber auch überhaupt keine Rolle spielen. Auch beim juvenilen Verlauf kommt es zu Schluckbeschwerden. Durch regelmäßiges Verschlucken können Fremdkörper

in der Lunge zu Entzündungen führen. Generell lässt sich sagen, dass die infantile Form umso milder verläuft, je später sie ausbricht.

Late-onset-Form: Die sog. **chronisch-adulte Form** präsentiert sich anfangs durch Symptome wie unkoordiniertes Laufen (Ataxie), Händezittern beim Greifen (Intentionstremor) und Verfehlen des Ziels beim Greifen (Dysmetrie), die mit einer Störung der Funktion des Kleinhirns verbunden sind. Zusätzlich kommt es zur Muskelschwäche und zum Muskelschwund.



Die Diagnose Tay-Sachs oder Sandhoff ist für die betroffenen Familien ein Schock.

Des Weiteren können auch neuropsychiatrische Symptome auftreten. Die Patienten haben Schwierigkeiten, Treppen zu steigen. Aufgrund der Schwäche und der Gangstörung kommt es häufig zu Fallneigungen. Sie zeigen vermehrt, häufig auch nachts, Muskelzuckungen (Myoklonien). Auch können Schluckstörungen auftreten, meistens beginnen diese mit der Schwierigkeit, Flüssigkeiten koordiniert zu schlucken. Der Au-

genhintergrund und der Visus sind häufig normal. Das Auftreten von Augenbewegungsstörungen (supranucleären Ophthalmoplegie) wurde jedoch beobachtet.² Psychosen und depressive Episoden können auftreten. Auch eine Wochenbettdepression wurde beobachtet.³ Die Intelligenz bleibt normal, nur in einigen Fällen wurde eine geistige Teilleistungsschwäche oder eine zunehmende Demenz beobachtet.

Drei Jungs, ein Alter, eine Krankheit: Ludwig aus Stockholm, Dario aus Höchberg bei Würzburg und Rodrigo aus Mallorca leiden alle drei an der sehr seltenen juvenilen Form von Morbus Sandhoff.



»Leben ist, was passiert,
während du fleißig dabei bist,
andere Pläne zu schmieden.«
John Lennon

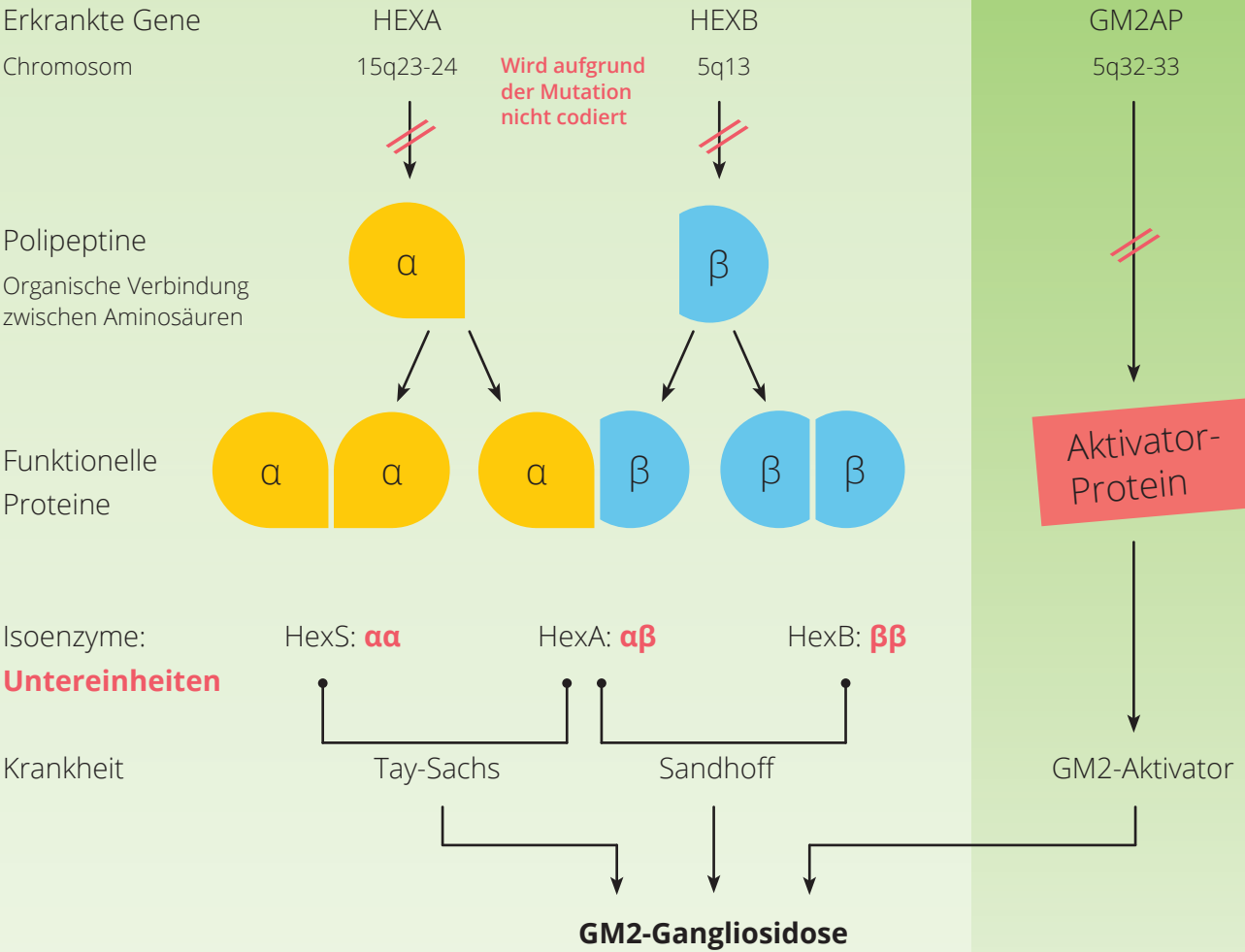


Marcel aus Wuppertal leidet an der adulten Form von Tay-Sachs.

BIOCHEMIE/
MOLEKULARGENETIK/
PATHOGENESE

Die Tay-Sachs-Krankheit gehört zu den GM2-Gangliosidosen. Biochemisch liegt ihr eine Abbaustörung (Hydrolyse) von GM2-Gangliosiden in den Lysosomen zugrunde, die sich vor allem in Nervenzellen ablagern. Ganglioside sind komplexe Verbindungen von Zuckern und Fettmolekülen, die als Bestandteil von Zellmembranen an der Weitergabe von Informationen und der Herstellung von Zellkontakten eine Rolle spielen. Der Mangel des Isoenzym A der Beta-N-Acetylhexosaminidasen führt zur Ablagerung dieser Ganglioside in den Zellen. Das Isoenzym A besteht aus 2 nicht-identischen Untereinheiten, der Untereinheit α und der Untereinheit β . Die Tay-Sachs-Krankheit wird durch eine Mutation im sogenannten HEXA-Gen verursacht, das für die Synthese der α -Untereinheit verantwortlich ist.⁴ Das 35 kb lange HEXA-Gen liegt auf dem Chromosom 15q23-24. Mutationen im HEXA-Gen, die zum Ausfall der Hydrolyseaktivität gegenüber neutralen und anionischen (also negativ geladenen) Substraten führen, liegen der eigentlichen Tay-Sachs-Erkrankung (der B-Variante) zugrunde, während Mutationen, die den Abbau von neutralen Lipi-

den und anderen neutralen Substraten noch erlauben, aber nicht mehr den von negativ geladenen wie dem GM2-Gangliosid, liegen der B1-Variante zugrunde. Die β -Untereinheit wird von dem HEXB-Gen kodiert, das auf dem Chromosom 5 liegt. Mutationen auf diesem Gen führen zu Morbus Sandhoff. Dabei kommt es zu einem Mangel des Isoenzym B, das aus 2 β -Untereinheiten besteht, und des A-Isoenzym, das eine β -Untereinheit enthält.⁴ Somit ist nachzuvollziehen, dass es beim Morbus Tay-Sachs zu einem Mangel des Isoenzym A kommt, während normale Konzentrationen des Isoenzym B vorliegen. Beim Morbus Sandhoff hingegen fallen die Aktivitäten beider Isoenzyme, A und B, aus, wodurch es zur zusätzlichen Speicherung weiterer Lipide und Oligosaccharide kommt.⁴ Allerdings bildet die Untereinheit α auch das labile Isoenzym Hexosaminidase S. Sie ist bei Sandhoff nicht von der Mutation betroffen, wohl aber bei Tay-Sachs (siehe Grafik). In Laborversuchen außerhalb des menschlichen Körpers kann auch das Spurenenzym HexS das Gangliosid GM2 in Gegenwart des Aktivators GM2AP abbauen.² Da die Hexosaminidase S aber temperaturanfälliger



ist, wird sie relativ schnell inaktiviert und spielt beim Abbau der Speichersubstanzen im Lysosom nur eine geringe Rolle, so Professor Konrad Sandhoff in einem Gespräch für diese Broschüre. Dennoch könnte bei einer Restaktivität der HexA das Spurenenzym HexS während des Krankheitsverlaufes vom Körper hochreguliert werden und so die neuronale Speicherung verlangsamen.

Um das Erkrankungsbild zu vervollständigen, ist noch die Mutation des GM2-Aktivator-Proteins zu nennen, der für eine physiologische Metabolisierung der GM2-Ganglioside durch die Isoenzyme notwendig ist und dessen Mangel ebenfalls zum klinischen Bild einer GM2-Gangliosidose führt.⁴ Diese Krankheitsform wird als AB-Variante der GM2-Gangliosidose bezeichnet. Ihre Patienten weisen keinen Mangel der Isoenzyme A und B auf.

Damit ein Kind an einer GM2-Gangliosidose erkrankt, muss es von der Mutter und vom Vater jeweils ein verändertes Gen vererbt bekommen, z.B. jeweils ein mutiertes HEXA-Gen. In diesem Fall erkranken 25 % der Kinder, 75 % bleiben gesund, von denen aber zwei Drittel Überträger der Krankheit sind. Wenn nur ein Elternteil ein verändertes Gen trägt, also Überträger ist, kommt es nicht zur Ausprägung der Krankheit (siehe Grafik Seite 21).

Durch massive Ablagerung der GM2-Ganglioside und weiterer Speichersubstanzen kommt es vor allem zu Funktionsausfällen bei Nervenzellen in der grauen Substanz, wo Ganglioside gehäuft vorkommen. Dies führt zu Entzündungsreaktionen und letztlich zum Abbau der funktionsuntüchtigen Neuronen durch

» *Hoffnung ist nicht die Überzeugung, dass etwas gut ausgeht, sondern die Gewissheit, dass etwas Sinn hat, egal wie es ausgeht.* «

Vaclav Havel

Gliazellen, den hirnständigen Makrophagen. Myerowitz et al. (2001) postulieren eine entzündliche Reaktion, die eine Neurodegeneration befördert.⁶ Die Neurodegeneration zeigt sich im oben genannten klinischen Bild der zunehmenden psychomotorischen Störung mit Übererregbarkeit und Haltungsschwäche.

Im Bereich des HEXA- und HEXB-Gens kann es zu vielen verschiedenen Mutationen kommen, von denen die meisten krankheitsverursachend sind. Die Mehrheit der Mutationen bewirkt die Ausprägung einer schweren Verlaufsform und ist somit mit der klassisch infantilen Form der Tay-Sachs-Erkrankung assoziiert. Die milderen Mutationen befinden sich außerhalb des aktiven Zentrums des Gens, wodurch das entstehende Enzym zwar vorhanden, aber weniger aktiv und stabil ist bzw. sein Transport in die Lysosomen gestört sein kann. Dies verursacht die Ausprägung der Late-onset-Formen der Erkrankung.⁷

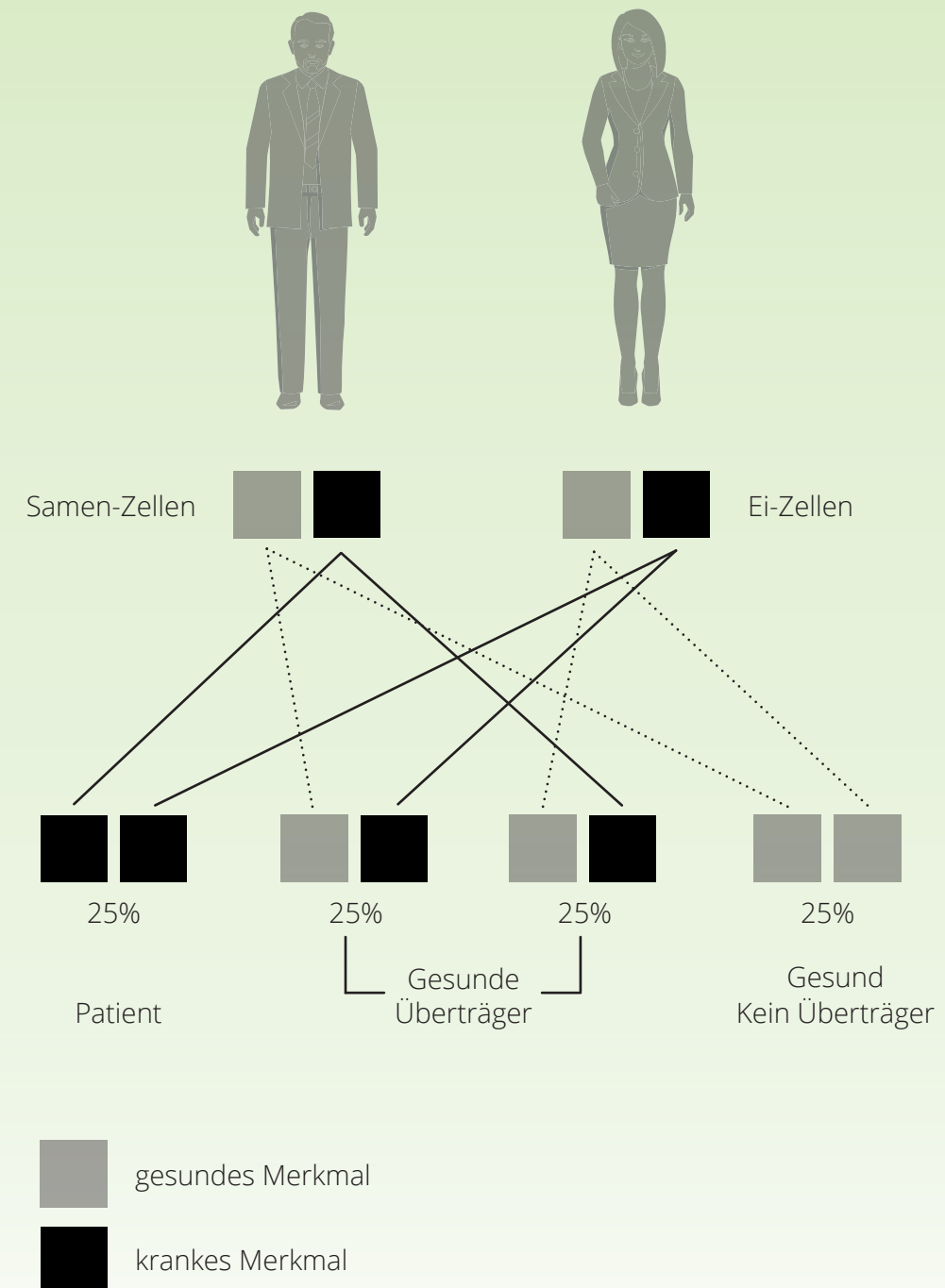
Die Häufigkeit der Erkrankung wird auf 1 : 150.000 bis 1 : 250.000 geschätzt. Die Rate der sog. Heterozygoten, d.h. der Personen, die nur ein erkranktes Gen tragen, beträgt in der Allgemeinbevölkerung 1 : 300.

VORSORGE

Kann sich der Partner auf eine Mutation prüfen lassen?

Wenn in der Familie eines Partners die Tay-Sachs- oder Sandhoff-Erkrankung bekannt ist und bei dem betroffenen Familienmitglied eine Genanalyse durchgeführt wurde, dann ist die familiäre Mutation bekannt. Im Rahmen einer genetischen Beratung können sich die Person und deren Lebenspartner untersuchen lassen. Dabei ist es wichtig, dass nicht nur eine Enzymbestimmung, sondern auch eine molekulargenetische Analyse der am häufigsten vorkommenden Mutationen durchgeführt werden, insbesondere beim Partner. Auch wenn beim Partner diese bekannte familiäre Mutation nicht vorhanden ist, kann er/sie eine andere krankheitsverursachende Mutation tragen. In dem Fall können die Kinder dieses Paares ebenfalls zu 25 % erkrankte Kinder bekommen.

» Lieben heißt, bei jemandem zu bleiben. Erst recht, wenn es schwierig wird. «



DIAGNOSE

In den meisten Fällen sind es die Eltern, die als Erste spüren, dass mit ihrem Kind etwas nicht stimmt, beispielsweise wenn die Kinder eine Überreaktion und eine große Schreckhaftigkeit auf akustische Reize oder Berührung zeigen oder wenn sie in ihrer Entwicklung mit den gleichaltrigen Kindern nicht mithalten. In der Regel werden die Kinder zunächst durch den Kinderarzt beobachtet und erst bei eindeutigen Zeichen, wie Muskelschwäche, an eine neuropädiatrische Abteilung oder ein Sozialpädiatrisches Zentrum verwiesen. Dort werden zuerst Blut und Hirnwasser, was vom Rückenmarkskanal entnommen wird, untersucht. In der Regel sieht man bei diesen ersten allgemeinen Untersuchungen keine Auffälligkeit, die auf diese seltene Erkrankung hinweist. Eine Untersuchung durch den Augenarzt führt dann häufig zu einer schnellen Diagnose, da bei GM2-Gangliosidosen eine der ersten Differentialdiagnosen aufgrund eines kirschroten Flecks am Augenhintergrund gestellt werden kann. Der muss bei spätinfantilen oder juvenilen Verläufen aber nicht immer vorhanden sein. Bei erwachsenen Patienten kann die Diagnosefindung erst recht viele Jahre dauern, da die Symptome nicht gleich wegweisend sind. Es ist zu beachten, dass die elektrische Muskelspan-

nung (Elektromyographie) bei den erwachsenen Patienten auffällig sein kann, die Sensibilität jedoch normal ist.⁷

Die wegweisende Diagnose ist die Messung der Enzymaktivitäten im Blut. Zusätzlich wird die erhöhte Ausscheidung von Oligosacchariden im Urin gemessen. Die endgültige Diagnose erfolgt dann durch die Genanalyse.

Eine Pränataldiagnose ist bei bekannter Mutation der Eltern möglich.



Darios Mama merkte als Erste, dass mit ihrem Sohn etwas nicht stimmt.

Der Weg zur Diagnose

Der Weg zur Diagnose ist oft lang, mühsam und quälend. Ein Ziel der Selbsthilfegruppe „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.“ ist es, die Krankheit bekannter zu machen, damit die Diagnose schneller gestellt werden kann und wertvolle Zeit für den Patienten gewonnen wird. Hier die Berichte von Eltern betroffener Kinder:

Dario:

Dass mit Dario etwas nicht stimmt, habe ich bereits gemerkt, als er 6 bis 9 Monate alt war. Aber keiner wollte mir glauben. Er reagierte kaum auf mich, fing nicht an zu krabbeln oder zu sitzen, würgte, wenn die Konsistenz beim Essen nicht gleichmäßig war. Entgegen dem Rat des Kinderarztes bin ich zum Frühförderzentrum, Frühdiagnosezentrum, Humangenetiker, Physiotherapeuten gegangen. Mir wurde abgeraten nach den Ursachen zu suchen, ich solle mein Kind so nehmen, wie es ist, teilweise wurde mir sogar die Schuld daran gegeben, weil ich falsch mit meinem Kind umgehen würde. Dario war sehr schreckanfällig, konnte erst mit 18,5 Monaten gehen, aber nie hüpfen oder rennen, er fing kaum an zu sprechen, die wenigen Worte waren undeutlich, er war nicht in der Lage,

aus einer normalen Tasse zu trinken. Mit 3 Jahren stürzte Dario immer häufiger, aber erst als er mit 3,5 Jahren so schwer gestürzt war, dass wir in die Klinik mussten, und er dort die Fähigkeit, Treppen zu steigen, verlor, begannen die Ärzte nach der Ursache zu suchen. Später stellte sich heraus, dass hinter den Stürzen epileptische Anfälle steckten. Wir bekamen die Diagnose „Morbus Sandhoff spätinfantil“, als Dario 4 Jahre und 4 Monate alt war.

Birgit, Mutter von Dario (7)

Sophie:

Im Alter von 3 Monaten war die Schreckhaftigkeit auffällig, danach fielen die Bewegungsarmut auf und der Tonusverlust. Als Sophie 8 Monate alt war, wurden die Ärzte aufmerksam, dann kam die Diagnose „Tay-Sachs infantil“.

Julia und Igor, Eltern von Sophie (10)



Priska und Cornelia:

In der frühen Babyzeit fiel auf, dass Priska viel weinte, mit eineinhalb Jahren kam ein schräges Laufen dazu. Mit drei Jahren stürzte sie immer häufiger und bekam Ataxie. Dann wurden die Ärzte aufmerksam. Mit fünfeinhalb Jahren kam die Diagnose „Morbus Sandhoff juvenil“.

Als Cornelia 5 Jahre alt war, wurden auch bei ihr die Ärzte aufmerksam, bei einer Jahreskontrolle für Priska wurde dann auch Cornelia positiv auf Morbus Sandhoff getestet.

**Karin und Rico, Eltern von
Priska (20) und Cornelia (18)**



Melanie:

Die ersten Symptome traten mit 7 Jahren auf, in der Schule wurde das Lesen schlechter, sie hatte Angst beim Sport, z.B. vor dem Stufenbarren und vor Höhen und Tiefen, beim Rennen war sie viel zu langsam. Mit 15 Jahren ist die Hausärztin aufmerksam geworden, schickte uns zu mehreren Neurologen, die überfordert waren. Nach einer jahrelangen Ärzte-Odyssee bekamen wir mit 25 Jahren die Diagnose „Tay-Sachs adult“.

Heike, Mutter von Melanie (32)



Ben:

Mit ca. 8 Monaten stagnierte seine Entwicklung, er hatte eine immer schlechtere Körperspannung, insbesondere wenn er müde war, war er wie „ein nasser Sack“. Auffällig war, dass seine Augen immer nach oben rollten.

Mit 11 Monaten wurde bei einer Augenuntersuchung der kirschrote Fleck bemerkt, ein Monat später kam die Diagnose „Tay-Sachs“.

**Melanie und Daniel,
Eltern von Ben (20 Monate)**



Alessio:

In seinen ersten beiden Lebensjahren entwickelte sich Alessio völlig normal. Dann begann er immer öfter einzuknicken und zu stürzen. Mit drei Jahren wurde eine Ataxie diagnostiziert. In seinem vierten Lebensjahr verschlechterte sich sein Zustand von Monat zu Monat. Kurz vor seinem vierten Geburtstag konnte er nicht mehr laufen. Im selben Jahr wurde bei einem Augentest der kirschrote Fleck auf dem Augenhintergrund entdeckt. Eines der klassischen Symptome bei Tay-Sachs. Diese Diagnose bestätigte sich dann leider auch.

Silvana und Maurizio, Eltern von Alessio (5)

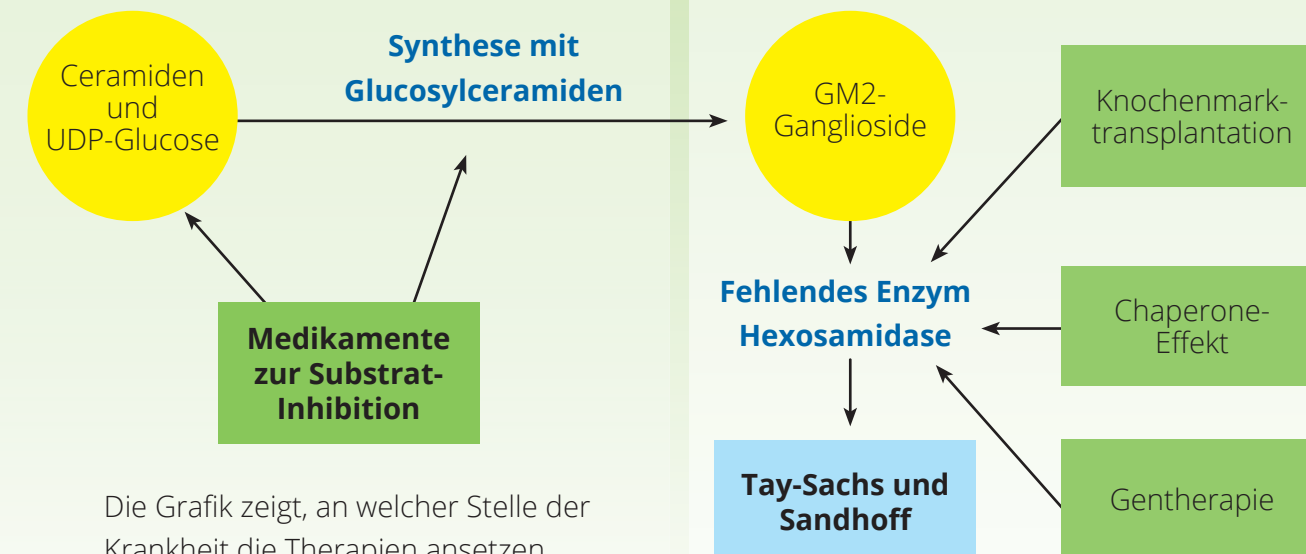


THERAPIE

Knochenmarktransplantation

Eine KMT konnte keinen therapeutischen Effekt in Morbus Tay-Sachs und Sandhoff erzielen. In GM2-Gangliosidose-Katzen konnten zwar eine verlängerte Lebensspanne und verbesserte neurologischen Symptome beobachtet werden. Es konnte jedoch keine Verminderung der Gangliosid-Ablagerungen gemessen werden, so dass man eine Verbesserung der entzündlichen Reaktion in den zerstörten Nervenzellen durch die neu transplantierten Immunzellen (Makrophagen) vermutet.⁷

Wo die Therapien ansetzen



Aufgrund der fehlenden therapeutischen Effekte und des hohen Risikos wird in Europa von Knochenmarktransplantation bei Tay-Sachs und Sandhoff abgeraten.

Enzymersatztherapie

Bei der Enzymersatztherapie wird das fehlende Enzym durch ein gentechnisch hergestelltes Enzym in Form von z.B. wöchentlichen Infusionen beim Patienten ersetzt. Dabei kann der Enzymmangel für eine kurze Zeitspanne jeweils behoben werden.

Den Erfolg, den die Enzymersatztherapie in Morbus Gaucher, Morbus Fabry und Mukopolysaccharidosen sowie Morbus Pompe zeigte, konnte in den Gangliosidosen aufgrund der Unpassierbarkeit der Blut-Hirn-Schranke für das Enzym nicht erzielt werden. Auch (intrathekale) Gaben des Enzyms ins Hirnwasser für zwei Tay-Sachs-Patienten⁹ konnten keine Verminderung der Gangliosid-Ablagerungen bewirken und es konnte keine erhöhte Enzym-Aktivität gemessen werden.

Gentherapie

Bei der Gentherapie wird ein funktionierendes Gen in Form von DNA oder RNA mit Hilfe eines nicht krankhaften Virus in den Körper des Patienten mit einer Erbkrankheit eingesetzt. Dies kann durch Gabe ins Hirnwasser oder eine einmalige Operation mit Injektion ins Gehirn durchgeführt werden.

Diese Therapie ist in Erprobung und muss noch ausgefeilt werden. Zum aktuellen Stand der Gentherapie verweisen wir auf die Website der Selbsthilfegruppe „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.“. Unter dem Link www.tay-sachs-sandhoff.de/standderforschung finden sich stets die aktuellsten Berichte zum Stand der Forschung an einer Gentherapie und an neuen Medikamenten.

Chaperone-Effekt

Bei der pharmakologischen Chaperon-Therapie werden kleinste Moleküle eingesetzt, die die Proteine in den Zellen stabilisieren können, was zu einer gesteigerten Enzymaktivität führen kann. Allerdings funktioniert dies bei Tay-Sachs und Sandhoff nur bei speziellen Mutationen und nur bei juvenilen und adulten Verläufen.

Substrat-Inhibition

Bei der Substrat-Inhibition wird der erste Schritt in der Glykoshingolipid-Biosynthese gehemmt. Damit kann eine Reduktion der Ablagerungen erzielt werden bis auf Mengen, die von einer Restaktivität des Enzyms noch metabolisiert werden könnten. In einer Studie mit einem Maus-Modell, zeigten die Mäuse keine Ablagerungen, eine Verbesserung der neurologischen Symptome oder eine Verlängerung der Lebensspanne.⁸ Studien bei nicht-symptomatischen Mäusen zeigten eine Verhinderung von Substrat-Ablagerungen im ZNS. Diese Therapie könnte besonders für die chronischen Form der Erkrankung eine neue Hoffnung sein, da diese Patienten noch eine Restaktivität des Enzyms haben. Klinische Studien in diesem Bereich sind am Laufen.

Die aktuellen Studienlage steht auf der Homepage von „Hand in Hand, Deutschland e.V.“

FAZIT

Die Tay-Sachs-Erkrankung ist eine der am meisten bekannten lysosomalen Speichererkrankungen. Dennoch werden die Patienten häufig sehr spät diagnostiziert oder gerade im Falle von Late-onset-Formen auch missdiagnostiziert. Die Symptome werden als amyotrophe Lateralsklerose, als spinale Muskelatrophie, als Kugelberg-Wealander oder atypische Friedreich-Ataxie diagnostiziert.



„Darios' Feind ist die Zeit“ überschrieb das Magazin des Kölner Stadtanzeigers seine Geschichte über Dario und seine Krankheit.

WIE DIE **SYMPTOME** BEHANDELT WERDEN

EPILEPSIE

Epileptische Anfälle sind Zeichen für eine Funktionsstörung des Gehirns und können bei jedem Menschen jederzeit auftreten, insbesondere im Rahmen von Hirnhautentzündungen oder Fieber. Kinder und Erwachsene mit GM2-Gangliosidosen können aufgrund der Funktionsstörung im Rahmen der Speichererkrankung epileptische Anfälle bekommen. In der Regel zeigen Patienten immer den gleichen Anfallsablauf, nur wenige weisen eine Vielzahl von Anfallsformen gleichzeitig auf. Daher ist der Begriff „Epilepsie“ nur ein Oberbegriff. Es gibt verschiedene Formen von Anfällen: sogenannte fokale Anfälle, wobei z.B. nur ein Bein zuckt, oder Grand-Mal-Anfälle, wenn die Person plötzlich nicht ansprechbar ist, auf den Boden fällt, die Augen verdreht, mit Armen und Beinen zuckt. Der erste große Anfall ist meistens sehr erschreckend. Wichtig ist in dem Moment, den Arzt anzurufen und dann beim Kind zu bleiben. Bei einem solchen Anfall müssen die Eltern darauf achten, dass die Luftwege immer frei bleiben. Wenn das Kind erbricht, muss es zur Seite gelegt werden, damit es nichts Erbrochenes einatmet. Sie sollten sich genau erklären lassen, wie Sie bei

solchen Anfällen richtig handeln, um Komplikationen zu vermeiden. Mit der Zeit lernen Sie, solche Anfälle sicher zu bewältigen. In der Regel dauern diese Anfälle ca. 3-5 Minuten und hören dann spontan auf. Die medikamentöse Therapie richtet sich nach den allgemeinen Prinzipien für Krampfanfälle. Trotz medikamentöser Behandlung können z.B. im Rahmen von Infekten, Fieber oder Stress noch Anfälle auftreten. Die Behandlung sollte durch einen heimatnahen Neuropädiater oder Neurologen durchgeführt werden. Es erfordert manchmal Zeit und Geduld, bis man die Patienten anfallsfrei bekommt. In einigen Fällen kann man nur die Häufigkeit der Anfälle reduzieren, aber keine komplette Anfallsfreiheit erreichen.

Regelmäßig müssen **EEGs** geschrieben werden, um die Epilepsie besser behandeln zu können.





Schluckbeschwerden machen die Ernährung bei Kindern oft besonders schwer.

ERNÄHRUNG

Die Ernährung für Kinder mit Sandhoff oder Tay-Sachs muss bedarfsgerecht sein und sich ganz individuell an den Vorlieben und Fähigkeiten des betroffenen Kindes orientieren. Abwechslung und Frische spielten bei der Auswahl der Lebensmittel eine wichtige Rolle. Essen und Trinken sollen Spaß machen!

Was ist eine „gesunde und ausgewogene Ernährung“?

Folgende Lebensmittelgruppen sollten täglich bzw. mehrmals wöchentlich verzehrt werden:

Lebensmittelgruppe	Beispiele/Hinweise	Liefert dem Körper...
Getränke	Leitungswasser, Mineralwasser, Früchte- und Kräutertee, verdünnte Fruchtschorle (1 Teil Saft + 3 Teile Wasser)	Flüssigkeit
Brot und Getreideprodukte, Kartoffeln, Nudeln oder Reis	Vollkornbrot, Mischbrot, Vollkornflocken, Haferflocken, Müsli. Pellkartoffeln, Salzkartoffeln (ab 1 Jahr), Nudeln, Reis, auch Grünkern, Hirse, Bulgur, Couscous usw. <i>Es wird empfohlen, mindestens die Hälfte der Getreideprodukte als Vollkornprodukte zu essen.</i>	Energie, Vitamine, Mineralstoffe, auch Eiweiß
Gemüse und Obst	alle Sorten; frisch, gekocht, als Rohkost, Tiefkühlware, <i>bevorzugt regionale und saisonale Sorten</i>	zahlreiche wertvolle Inhaltsstoffe, wie Vitamine und Mineralstoffe
Milch und Milchprodukte	Milch, Joghurt, Käse, Buttermilch, Quark <i>bevorzugt ohne Zuckerzusatz</i>	Eiweiß und Calcium
Fleisch und Fleischwaren, Geflügel	alle Sorten <i>Fleisch und Fleischwaren/Wurst müssen nicht täglich auf dem Speiseplan stehen</i>	Eiweiß und Eisen
Fisch	alle Sorten <i>möglichst einmal pro Woche eine Portion</i>	Eiweiß, Omega-3-Fettsäuren
Eier	1 bis 3 Eier pro Woche (je nach Alter des Kindes)	Eiweiß, einige Vitamine
Fett und Öle	Pflanzenöle, Butter, Margarine <i>bevorzugt Rapsöl</i>	Energie, lebensnotwendige Fettsäuren (besonders in Pflanzenölen)
Süßwaren	maximal eine kleine Portion pro Tag	Energie

Kinder mit Sandhoff und Tay-Sachs entwickeln häufig eine Schluckstörung. Dann können sie ausschließlich pürierte Nahrung essen. Die Lebensmittelauswahl der pürierten Speisen sollte sich an den Empfehlungen für gesunde Kinder orientieren.

Pürierte Speisen haben ein erhöhtes Volumen und dementsprechend eine niedrige Nährstoff- und Energiedichte. In diesem Fall ist eine Energieanreicherung mit Fett (z.B. Rapsöl) oder Kohlenhydraten (z.B. Maltodextrin) erforderlich.

Nach Absprache mit einer Ernährungsfachkraft kann die Erstellung und Auswertung eines Nahrungsprotokolls Aufschluss geben, in welcher Form die Nahrung modifiziert werden kann. In einigen Fällen kann auch der Einsatz einer energiereichen Trinknahrung zur Ergänzung hilfreich sein.

Getränke oder flüssige Speisen können durch Andicken mit speziellen Dickungsmitteln in eine breiige Konsistenz oft besser geschluckt werden. Stückchen in der breiförmigen Nahrung führen oft zum Verschlucken, so dass eine homogene Konsistenz hilfreich ist (z.B. ein Fruchtjoghurt ohne Fruchtstückchen). Außerdem haben die

Temperatur und das Volumen der Speisen einen Einfluss auf den Schluckreflex.

Wenn die Nahrungszufuhr in üblicher Form nicht mehr ausreicht oder ohne häufiges Verschlucken mit Gefahr der Aspiration (Nahrungsbestandteile, Speichel oder Fremdkörper gelangen in die Luftröhre bzw. Lunge) möglich ist, muss bei den betroffenen Kindern rechtzeitig an eine „enterale“ Ernährung gedacht werden. Bei der enteralen Ernährung wird Nahrung (z.B. Sondennahrung/Astronautenkost) über einen dünnen Schlauch (Sonde) direkt in den Magen befördert. Eine zusätzliche oder alleinige Ernährung über eine nasogastrale Sonde (durch die Nase in den Magen) oder das Anlegen einer PEG (perkutane endoskopische Gastroskopie = durch die Bauchdecke direkt in den Magen) kann eingeleitet werden.

Positiv auf die Epilepsie kann sich eine ketogene Diät auswirken. Dabei muss auf Kohlenhydrate fast komplett verzichtet werden. Diese strenge, extrem fettreiche Diät schränkt die Lebensmittelauswahl stark ein und ist den Kindern nur schwer vermittelbar. Die ketogene Diät muss stets unter ärztlicher Kontrolle und mit Hilfe einer darin erfahrenen Ernährungsfachkraft initiiert werden.

NAHRUNGSERGÄNZUNG

Neben den vom Arzt verordneten Medikamenten können Eltern ihren Kindern auch mit Vitaminen oder speziellen Diäten helfen. Wichtig ist, alles immer mit dem Arzt abzusprechen, um unerfreuliche Nebenwirkungen zu vermeiden. Sehr bewährt hat sich bei Kindern mit Sandhoff oder Tay-Sachs die tägliche Gabe von Colostrum. Colostrum ist ein Milchpulver aus der Erstmilch von Kühen. Es enthält viele Nährstoffe und Vitamine. Das stärkt die Abwehrkräfte der Kinder. Die sind sehr wichtig, weil Kinder mit Tay-Sachs oder Sandhoff generell anfälliger für Infekte sind und Infekte sie auch ungleich stärker aus der Bahn werfen als gesunde Kinder.

Zusätzliche Vitamine leisten hier ebenfalls gute Dienste. Vor allem, weil viele Anti-Epileptika, die die Kinder oft benötigen, einen erhöhten Vitaminbedarf auslösen. Vitamin-B-Komplex leistet zusätzlich gute Dienste für den bei Tay-Sachs- oder Sandhoff-Kindern gestörten Stoffwechsel. Zusätzliche Vitamingaben sollten immer mit den behandelnden Ärzten besprochen werden. Einige Vitamine können auch überdosiert werden, also besser von Zeit zu Zeit den Blutspiegel untersuchen lassen.

» *Vollkommen in der Gegenwart zu leben – das kann sehr friedlich sein, sogar beglückend. Ein Tag mit meinem Sohn: kuscheln, füttern, schlafen. Er kann Fernseh gucken, wenn er will, er kann Pudding und Käsekuchen zu jeder Mahlzeit haben.*¹⁰«

Emily Rapp in ihrem Buch über ihren an Tay-Sachs erkrankten Sohn.

THERAPIEN

Da es sehr unterschiedliche Krankheitsbilder, Verläufe und Symptome gibt, müssen Therapien sehr individuell auf den Patienten eingestellt werden. Grundsätzlich gilt: Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie sind bei allen Verläufen sinnvoll und können die Lebensqualität steigern. Grundsätzlich können bei der Diagnose GM2-Gangliosidose Ergo- und Physiotherapie sowie Logopädie dauerhaft verordnet werden. Es ist wichtig, dass sich die Berufsgruppen der einzelnen Therapien interdisziplinär austauschen, da sich Inhalte und Ziele teilweise überschneiden können.

Logopädie

Sie kann selbst bei den schweren infantilen Verläufen angewendet werden und dient dann vor allem dazu, Schluckbeschwerden zu vermindern. Hierbei ist auch auf die richtige Zubereitung und Gabe der Nahrung zu achten. Vor allem Nahrungsmittel mit unterschiedlicher Konsistenz (Fruchtstückchen im Joghurt) können große Probleme bereiten.

Bei juvenilen und adulten Verläufen kann Logopädie unter anderem die Deutlichkeit der Aussprache verbessern und ebenfalls Schluckbe-

schwerden entgegenwirken. Bei juvenilen oder spätingfantilen Verläufen kann Logopädie auch die Kommunikationsfähigkeit durch Gebärden oder Erweiterung des aktiven Wortschatzes erhöhen.

Physiotherapie

Bei infantilen Verläufen kann Physiotherapie als Prophylaxe, bei Atmungsproblemen in akuten Fällen aber auch unterstützend wirken. Außerdem hilft ein frühzeitiger Einsatz der Physiotherapie, die typischen Fehlstellungen der Gliedmaßen zu mildern.

Bei juvenilen und adulten Verläufen geht es vor allem darum, die Mobilität möglichst lange zu erhalten, die Muskelhypotonie zu lindern und ebenfalls Fehlstellungen zu mildern.

Neben den klassischen Therapieverfahren kann ein spezielles Laufbandtraining oder eine Therapie mit einer sogenannten Galileo-Platte sehr hilfreich sein. Die Kölner UniReha bietet die Reha-Maßnahme „Auf die Beine“ mit Schwerpunkt Galileo-Platte an. Hier gibt es bereits Behandlungserfolge bei Gangliosidosen oder ähnlichen Erkrankungen wie Niemann-Pick.



Die **medizinische Vibrationsplatte Galileo** kann helfen, Muskelkraft und Beweglichkeit zu fördern.



Ergotherapie in Form von Reittherapie gibt den Kindern Kraft und Selbstvertrauen und macht auch noch Spaß.

Ergotherapie

Das Ziel der Ergotherapie ist es, die Selbstständigkeit trotz zunehmender Einschränkung so lange wie möglich zu erhalten und gegebenenfalls eine notwendige Hilfsmittelversorgung zu initiieren.

Ergotherapie kann auch als Reittherapie verschrieben werden.

Andere unterstützende Therapien

Erwachsene Patienten sollten auf regelmäßiges Training ihrer Muskulatur achten. Bei Patienten mit Fallneigung können Gehhilfen und Knieschützer hilfreich sein. Physiotherapie ist bei diesen Patienten unerlässlich. Bei Patienten, die psychiatrische Symptome entwickeln, ist besonders darauf zu achten, dass die meisten Neuroleptika keine oder einen negativen Effekt auf die Symptome haben.¹¹ Eine akute Psychose kann mit einer Kombination aus Lithium-Präparat und Lorazepam in den Griff bekommen werden. Mit Carbamazepin, Lorazepam und Valproat können Langzeittherapien durchgeführt werden. Eine depressive Symptomatik kann mit SSRI behandelt werden.

HILFSMITTEL

Die Bereiche der Orthopädie und Rehabilitationstechnik können für die Erkrankung von Morbus Sandhoff und Tay-Sachs wichtige Wegbegleiter sein. Sie setzen bei den Symptomen an und versuchen die Lebensqualität zu steigern und/oder zu erhalten. Je nach Ausmaß und Dauer der Erkrankung sowie Alter des Patienten sind individuelle Hilfen erforderlich. Wir unterscheiden hier klassisch zwischen Rehabilitation und Orthopädietechnik.

Rehabilitation

Die Rehathechnik bietet heute eine Vielzahl von Unterstützungsmöglichkeiten, angefangen bei der täglichen Hygiene. Hier besteht die Möglichkeit, Patienten leichter zu baden, indem man eine Badeliege oder bei Erwachsenen einen Badewannenlifter einsetzen kann. Hilfen für den pflegerischen Bereich wie Trink- und Esshilfen können im Sanitätsfachhandel erworben werden. Da vor allem unsere Kinder mit Schluckbeschwerden zu kämpfen haben, empfehlen sich Trinkflaschen, die nicht zu viel Flüssigkeit auf einmal abgeben (Verschluckungsgefahr). Strohhalm sind oft problematisch, wenn die Kinder nicht genug dran ziehen können. Hier können spezielle Strohhalm mit Rücklaufventil oder an-

steckbare Rücklaufventile Abhilfe schaffen. Auch speziell geformte Tassen oder Schnabeltassen können hilfreich sein. Kommt es beim Trinken häufig zum Verschlucken, können Getränke mit einem geschmacksneutralen Pulver leicht angedickt werden.



Behindertengerechte Stühle

und Sitze für zu Hause und fürs Auto können verschrieben werden.



Wenn der Patient nur noch bedingt gehfähig ist oder nur noch sitzen kann, ist die Frage nach einer Sitzversorgung gegeben. Hier sind unterschiedliche Gesichtspunkte zu beachten: Wie groß und schwer ist der Betroffene? Kann der Betroffene noch selbst Unterstützung leisten oder wird er nur geschoben, oder ist eine gewisse Gehstrecke noch möglich und wird lediglich eine Unterstützung für lange Strecken benötigt? Ist die Versorgung drinnen und draußen zu benutzen? Weiterhin ist von immenser

Wichtigkeit, wie der Sitzkomfort gestaltet ist. Sind das Becken und der Rücken in einer ausgerichteten Grundposition? Beachten Sie, dass wir uns nicht nur an den klinischen Gegebenheiten orientieren dürfen. Eine Wirbelsäulendeformität oder Beckenveränderung kann nur in bildgebenden Verfahren aussagekräftig beurteilt werden. Bitte wenden Sie sich an ein ortsansässiges Sanitätshaus, das mit Ihnen den Bedarf ermitteln und eine passende Versorgung erstellen kann. Standard sind bei Kindern der Rehabuggy und ein spezieller Autositz. Bei schwereren Verläufen gibt es auch spezielle Sitze für zu Hause. Gute Dienste kann ein Therapiefahrrad leisten, wenn noch Mobilität vorhanden ist.

Orthopädie

Ist der Betroffene noch gehfähig, aber die Gehstrecke verkürzt sich, so muss ermittelt werden, welches die limitierenden Elemente sind und ob man diesen orthopädietechnisch entgegenwirken kann, beginnend bei der einfachen Fußdeformität, die zu einem anderen Abrollverhalten des Fußes und daraus resultierenden Schmerzen oder Stürzen führt, bis hin zur massiven Fehlstellung, die ein Belasten des Fußes an der

Fußsohle nicht mehr richtig zulässt. Diesen Anforderungen kann mit Einlagen oder Knöchel-Fuß-Orthesen gut entsprochen werden. Ist das Kniegelenk, muskulär oder knöchern, auch betroffen, so muss die orthetische Versorgung auch diesen Bereich mit beeinflussen.

Neueste Orthesengelenke und Carbonorthesen in der Orthesenversorgung können Stabilität und Führung für die Bewegung im betroffenen Gelenk bieten. Verbesserte individuelle Gestaltung der Orthesen und auf den Einzelfall zugeschnittene Strategien sind nötig, um hier gute Versorgungsergebnisse zu erzielen. Um zu einem erfolgreichen, positiven Ergebnis zu gelangen, ist ein interdisziplinäres Team in Form von Arzt, Betroffenen und Techniker von besonderer Bedeutung und kann unterstützend den Betroffenen und seine Angehörigen begleiten.



» Wichtig waren für uns immer alle Hilfsmittel, mit denen wir uns normal bewegen können, wie Rollstuhl, Tandem. Und das Wichtigste war Priskas Begleithund.«

Karin, Mutter von Priska und Cornelia, beide Sandhoff juvenil



FAMILIE & SOZIALES UMFELD

Diagnose Tay-Sachs oder Morbus Sandhoff – und nun?

Die Nachricht zu bekommen, dass ihr Kind Tay-Sachs oder Morbus Sandhoff hat, gehört zu den schlimmsten Erfahrungen, die Eltern machen können.

Alle Zukunftsträume und Hoffnungen werden mit dieser Diagnose zerstört.

Dazu kommen viele offene Fragen und Termine. Manchmal ist die Diagnose zusätzlich auch eine Erlösung, denn oft liegen Monate, Jahre, manchmal Jahrzehnte der Unsicherheit hinter einem, in denen man wusste, dass mit seinem Kind oder einem selbst etwas nicht stimmt, aber nicht wusste was. Jetzt hat man den Namen der Krankheit und kennt den Feind, gegen den man ab nun zu kämpfen hat.



Die Familie

Der Tag der Diagnose ist für alle Familienmitglieder ein Schock, der erstmal bewältigt werden muss.

Wichtig ist es, dass Familie und Freunde für die betroffene Familie da sind, sie unterstützen, egal, ob im Haushalt, bei der Pflege des Kindes, zum Reden und Zuhören oder auch zum Ablenken. Manche brauchen erst eine Zeit, weil sie sich selber erst einmal mit der Situation zurechtfinden müssen. Auch diese Zeit muss man ihnen zugestehen. Aber eine Familie mit einem betroffenen Kind braucht dauerhaft Unterstützung, und keiner sollte sich scheuen, um Hilfe zu bitten. Dies gilt auch für adulte Fälle, die zunächst nur wenig Hilfe bedürfen.



Am wohlsten fühlt sich **Amélie mit ihren Geschwistern** Grace und Seth und ihren Freunden.

Insbesondere bei Kindern im fortgeschrittenen Stadium der Erkrankung oder in schweren Fällen kann für das Kind eine 24-Stunden-Pflege notwendig werden. Das können die Eltern alleine nicht schaffen. Je früher Personen mit in die Pflege involviert werden, desto leichter ist es, die Situation zu bewältigen. Neben Familienangehörigen und Freunden können das auch professionelle Pflegekräfte übernehmen (s. Punkt Soziales). Es ist wichtig, von Anfang an über das Schicksal des Kindes zu erzählen, auch wenn es am Anfang noch sehr schwerfällt. Die Krankheit zu verschweigen, macht alles nur noch komplizierter.

Die Pflegenden

Mit der Diagnose Tay-Sachs oder Sandhoff für sein Kind zu leben bedeutet, dass man lernen muss, irgendwann Abschied zu nehmen, aber nicht sofort. Die Pflege eines Kindes mit Tay-Sachs oder Sandhoff kostet viel Kraft, oft über viele Jahre. Nicht selten sind die Betroffenen so stark bemüht um das Wohlbefinden ihrer Pfleglinge, dass ihre eigenen Bedürfnisse in Vergessenheit geraten. Wichtig ist, dass auch die Pflegenden auf sich achten. Man muss kein schlechtes Gewissen haben, wenn man sich eine Auszeit nimmt. Viele müssen erst lernen, das Kind auch mal „abzugeben“. Wichtig ist es,

auch Zeit nur mit dem Partner zu verbringen. Viele Partnerschaften mit einem kranken Kind scheitern, weil sich plötzlich alles nur noch um das kranke Kind dreht.

Das Umfeld

Ein Kind mit einer lebensbegrenzenden Erkrankung zu haben bedeutet, in eine komplett andere Welt zu kommen. Ist es für Eltern gesunder Kinder wichtig, dass das Kind mal Abitur macht und Benehmen am Esstisch lernt, geht es bei Tay-Sachs- und Sandhoff-Familien darum, die Zeit, die einem mit dem Kind verbleibt, so schön wie möglich zu gestalten, viele Erinnerungen zu schaffen. Man ist froh, wenn man die Fähigkeiten zum Essen möglichst lange erhalten kann.

Ein Kind ohne die üblichen Zukunftsperspektiven ist für viele befremdlich und so werden sich einige „Freunde“ verabschieden.

Emily Rapp schreibt dazu in ihrem Zeitungsartikel „Schrecklich frei von Erwartungen“¹² bzw. in ihrem Buch „Versöhne dein Herz“:¹⁰

„Unsere Geschichten sind grausig, es steht unmöglich viel auf dem Spiel.“

Unterhaltungen darüber, welche Medikamente bei Anfällen helfen oder wie man Kinder füttert, die Schwierigkeiten mit dem Schlucken haben, wirken bei einem Abendessen mit Freunden oder auf dem Spielplatz so, als würden wir Feuer speien.“¹²

Andere Menschen rücken vielleicht auch näher und es kommen neue Freunde hinzu, Menschen, die vielleicht den gleichen Weg durchmachen und einen anderen Blickwinkel auf das Leben haben, Menschen, die das Leben bereichern.

» *Kinder mit Tay-Sachs oder Sandhoff kommen nicht zu besonderen Eltern. Aber diese Kinder machen ihre Eltern zu besonderen Menschen.* «

Kenneth Bihn, Gründer und CEO der Cure Tay-Sachs-Foundation, USA

Wer kann helfen?

Nach der Diagnose gibt es furchtbar viel zu bedenken. Die Diagnose kommt vielleicht zu einem Zeitpunkt, an dem man nicht klar denken oder Informationen nicht klar erfassen kann. Da die Krankheiten sehr selten sind, haben oft die Überbringer der Diagnose nicht die aktuellsten Informationen darüber und man ist gefordert selber zu recherchieren.

Bei Verwaltungsangelegenheiten muss man aufgrund der Seltenheit die Krankheit immer wieder alles erklären, die eigene Geschichte immer wieder erzählen. Das kann sehr zermürend sein.

Sich in einer solchen Situation isoliert zu fühlen kann dramatische Folgen für die Betroffenen haben. Eines der Hauptziele des Vereins „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.“ ist es, dass alle von diesen Krankheiten betroffenen Familien unterstützt werden, sobald eine Diagnose gestellt wurde.

Geschwister

Betroffene Eltern fragen oft, wann sie Geschwister des kranken Kindes Informationen über die Krankheit geben und wie viel. Dabei ist es ihre Hauptsorge, dass Aufklärung bei den Geschwister Ängste erzeugen und sie zu sehr belasten kann.

Nicht selten ist aber das Gegenteil der Fall, und wenn die Kinder keine sachliche Information bekommen, denken sie sich vielleicht ihre eigene, unkorrekte Geschichte aus über das, was geschieht. Was berücksichtigt werden muss, ist das Alter der Geschwister, denn davon hängt es ab, wie viel Aufklärung man geben kann. Sie können zunächst jüngeren Kindern weniger Einzelheiten mitteilen und den älteren Kindern ausführlichere Informationen geben und damit ein Gespräch über verschiedene Fragen und Probleme ermöglichen. Bei Kindern unter sieben Jahren sollte man sorgfältig im Hinblick auf ihre Fragen abwägen, wie weit sie die Situation schon erfassen

können. Viele Eltern finden, dass beim Sprechen über den Zustand des kranken Lieblings die größte Schwierigkeit der Umgang mit ihren eigenen Gefühlen ist. Versuchen Sie, unverkrampft mit Ihren Emotionen umzugehen. Jüngere Kinder werden aller Wahrscheinlichkeit nach die Gefühle, die Sie beim Sprechen über das kranke Kind haben, nicht übernehmen.

Wenn Kinder ein Alter von etwa 7 Jahren erreicht haben, ist es sehr wahrscheinlich, dass sie in der Schule Fragen über ihren Bruder oder ihre Schwester beantworten müssen. Dafür brauchen sie mehr sachliche Informationen.

Für die Geschwister sind je nach Alter und Entwicklungsstufe besondere Angelegenheiten wichtig. Bei Vorschulkindern können Ängste auftreten, wenn sie nicht verstehen, was mit der älteren kranken Schwester oder dem älteren Bruder ist. Betroffene Kinder im Schulalter können in die Lage kommen, von anderen Kinder gehänselt zu werden, und sind Peinlichkeiten ausgesetzt. Im täglichen Leben wird für die betroffenen Kinder insbesondere für Pflege und Therapien viel Zeit benötigt. Wichtig ist es auch, Zeit nur mit den gesunden Geschwisterkindern zu verbringen. Manchmal kann es auch Sinn machen, wenn auch gesunde Geschwister eine Person außerhalb der Familie nur für sich bekommen, der sie sich anvertrauen können, denn viele spüren, wie die Sorgen das Familienleben beeinträchtigen, und möchten die Eltern mit ihren Problemen nicht noch zusätzlich belasten.

» *Auch das Leben mit einem infantilen Tay-Sachs-Kind kann für alle Familienmitglieder lebenswert sein.* «

Igor, Vater von Sophie, 10, Tay-Sachs infantil

PFLEGESTUFE UND BEHINDERTENAUSWEIS

Auch wenn es schmerzt, sollten Eltern von an Tay-Sachs und Sandhoff erkrankten Kindern sowohl einen Antrag auf eine Pflegestufe bei ihrer Pflegekasse stellen als auch einen Schwerbehindertenausweis beim zuständigen Familien- oder Versorgungsamt beantragen.

Viele Eltern zögern, weil sie die amtliche Bestätigung eines behinderten Kindes scheuen oder weil sie meinen, sie erhielten keine Unterstützung, weil auch gesunde Kinder – vor allem Säuglinge – einen natürlichen Pflegebedarf haben. Doch es besteht auch bei Kindern schon ein Anspruch. Deshalb wird bei Kindern vom tatsächlichen Pflegebedarf des Kindes der „natürliche Pflegebedarf“ abgezogen.

Bis zum 31.12.2016 wurde die Pflegestufe in einem relativ komplizierten Verfahren nach dem tatsächlichen Zeitaufwand ermittelt. Es gab die vier Pflegestufen von null bis drei. Ab dem 1. Januar 2017 gibt es die Pflegestufen 1 bis 5 mit den Unterstufen a und b. Erfahrungen mit diesen neuen Stufen liegen bei Drucklegung dieser Broschüre noch nicht vor. Wir werden auf unserer Homepage www.tay-sachs-sandhoff.de aktuell berichten. Bei der Einstufung ab 2017 geht

es nicht mehr um Zeitaufwand, sondern es wird nach Einschränkungen, Ganzheitlichkeit, Krankheitsverlauf und Ressourcen, angepasst an den Erkrankten, entschieden.

Schon bei der niedrigsten Pflegestufe gibt es Geld- und Sachleistungen, die mit der Höhe der Pflegestufe steigen. Pflegende Angehörige können zudem Rentenansprüche und eine Unfallversicherung erhalten.

Wer eine Pflegestufe hat, erhält Sachleistungen und Pflegegeld und kann Verhinderungspflege beantragen. Sachleistungen heißt, dass Institutionen wie Sozialstation, Hilfsdienste und Krankenschwestern, Pflegeleistungen im Rahmen eines Budgets direkt mit der Pflegeversicherung abrechnen können. Pflegegeld kann auch direkt beansprucht werden, wenn Angehörige und Verwandte Pflegeaufgaben übernehmen. Verhinderungspflege ist ein zusätzliches Budget speziell für den Fall, dass die pflegende Person selbst erkrankt oder eine Auszeit braucht. Aber auch dieses Budget kann für stundenweise Betreuung oder Dienstleistungen in Anspruch genommen werden. Es muss aber gesondert beantragt werden! Grundsätzlich können auch Dienstleis-

tungen (Reinigungsfachkraft, Hauswirtschafterin etc.) aus Mitteln der Verhinderungspflege bezahlt werden.

Nach § 45 b; SGB XI können erhöhte Betreuungsleistungen beantragt werden, wenn die Alltagskompetenz beeinträchtigt ist. Je nach Höhe der Beeinträchtigung erhält man zusätzlich 104 oder 208 Euro monatlich. (Stand 2016, ab 2017 sind einheitlich 125 Euro geplant.) Die Leistungen müssen aber ausschließlich von einer Sozialstation oder einem FED (Familien entlastender Dienst) erbracht werden. Nicht in Anspruch genommene Leistungen können bis zum 30.06. des Folgejahres aufgebraucht werden.

Kurzzeitpflege kann beantragt werden, wenn der zu Pflegende vorübergehend in einer vollstationären Einrichtung untergebracht werden muss. Es besteht auch die Möglichkeit einer häuslichen Kinderkrankenpflege. Die muss vom Arzt verordnet werden und wird dann unabhängig vom Pflegegeld und von der Verhinderungspflege von der Krankenkasse gewährt.

Schwerbehindertenausweis: Je nach Grad der Beeinträchtigungen enthält der Behindertenausweis unterschiedliche Merkzeichen und den

Rodrigo übt mit seinem Vater
Ricardo malen und schreiben.



» *Nicht behindert zu sein, ist wahrlich kein Verdienst, sondern ein Geschenk, das jedem von uns jederzeit genommen werden kann.* «

Richard von Weizsäcker

Grad der Behinderung. In der Regel erhalten Tay-Sachs- und Sandhoff-Patienten immer auch ein „B“ für Begleitperson. Vorteile sind Vergünstigungen oder Freifahrten im öffentlichen Personenverkehr, freier Eintritt für Begleitpersonen und Sonderregeln in vielen Freizeitparks. Außerdem Pauschalabzüge bei der Steuererklärung der Eltern oder beim Patienten selbst. Viele weitere Vorteile hängen von den zuerkannten Merkzeichen ab, z.B. muss das Merkzeichen „aG“ zuerkannt sein, damit ein Behindertenparkplatz genutzt werden kann.

Während die Pflegestufe in aller Regel durch den medizinischen Dienst der Krankenversicherung (MDK) festgelegt wird, wird beim Behindertenausweis in der Regel nach Aktenlage (Arzt- und Therapieberichten etc.) entschieden.

Sollte man mit der Pflegestufe oder den zugestandenen Behinderungen im Behindertenausweis nicht einverstanden sein, lohnt in jedem Fall ein Widerspruch. Wichtig ist, dass der Widerspruch innerhalb eines Monats nach Bekanntgabe des ablehnenden Bescheids eingereicht wird. Dabei genügt ein formloser Widerspruch mit Hinweis auf eine detaillierte Begründung. Diese Begründung, Atteste etc. können problemlos auch zu einem späteren Zeitpunkt nachgereicht

werden. Selbst wenn der Widerspruchsbescheid zurückgewiesen wird, sollte man nicht aufgeben. Das Verfahren vor den Sozialgerichten ist für Versicherte immer gerichtskostenfrei. Wenn man verliert, hat man allerdings die eigenen Kosten für einen Rechtsanwalt zu tragen und ggf. für den Anwalt der Gegenseite. Die Vertretung durch einen Rechtsanwalt ist aber nicht notwendig. Beim Behindertenausweis wird im Falle einer Klage das Gericht in der Regel einen Sachverständigen hinzuziehen, der die Behinderung viel besser einschätzen kann als ein Sachbearbeiter aufgrund von Arztbriefen.

Die Selbsthilfegruppe "Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V." berät und unterstützt Familien mit an Tay-Sachs oder Sandhoff erkrankten Patienten. Unsere betroffenen Mitglieder haben viele Erfahrungen auch in diesen Dingen, und tauschen diese gerne aus. Lohnenswert ist immer auch die Sozialberatung in den Kliniken. Zum Beispiel in den Sozialpädiatrischen Zentren der Unikliniken.

Immer aktuelle Informationen stehen auf unserer Homepage **www.tay-sachs-sandhoff.de**

HOSPIZ

Im Gegensatz zu den Hospizen für Erwachsene, die vor allem ein Sterbeort sind, geht es in den Kinderhospizen nicht nur um das Kind mit einer lebenslimitierenden Erkrankung, sondern vor allem auch um alle anderen Familienmitglieder, insbesondere um die gesunden Geschwister, die nicht selten psychisch sehr betroffen sind und einer besonderen Aufmerksamkeit bedürfen.



Julia und Igor Kats mit ihrer Tochter Sophie, die an Tay-Sachs leidet. Sie haben noch eine gesunde Tochter, Nadine. Urlaube verbringt die Familie oft in Hospizen.

In den stationären Kinderhospizen wird das kranke Kind rund um die Uhr von sehr erfahrenen Krankenschwestern und -pflegern betreut, die oft speziell in der Palliativmedizin ausgebildet sind. Das Pflegepersonal übernimmt die komplette Betreuung des kleinen Patienten, inklusive Medikamentengabe, Nahrungsgabe, Physiotherapien, Spaziergänge usw. Tag und Nacht. Es besteht ständiger Kontakt mit einem in unmittelbarer Nähe liegenden Krankenhaus bzw. dessen Kinderklinik, so dass ein ärztlicher Eingriff bei akuter Notwendigkeit ohne Probleme stattfinden kann. Die Kosten für die medizinische Pflege und den Aufenthalt des kranken Kindes werden normalerweise und ohne große Bürokratie sowohl von den gesetzlichen Krankenkassen als auch von den privaten Krankenversicherungen komplett übernommen. Die restlichen Familienmitglieder verbringen die Zeit in einem Hospiz (inklusive Übernachtung und Verpflegung) völlig kostenlos!

Das entlastet die gesamte Familie, insbesondere die unmittelbar von der direkten Pflege betroffenen Eltern, die sich endlich mal Zeit für sich nehmen können. Auch für die Geschwister wird gründlich gesorgt. Es gibt unzählige Unterhaltungsprogramme, Veranstaltungen, wie z.B. Weihnachtsfeier oder Sommerfest, regel-

mäßige Familiennachmittage, Besuche von Museen, Kinos, Konzerten, Sportereignissen und Zoos, zahlreiche Ausflüge, Treffen mit Künstlern, Sportlern und anderen interessanten Personen und Ähnliches. Das alles ist in 99,9 % aller Fälle vollkommen kostenlos, wird von einzelnen Personen, Fördervereinen, Banken, Mäzenen oder Sportvereinen gesponsert und hat unglaubliche Bedeutung für die Kinder selbst und auch für den Zusammenhalt der gesamten Familie.

Außerdem beraten die Hospizmitarbeiter betroffene Familien auch in verschiedenen Rechtsfragen und helfen bei der Gestaltung des Familienlebens mit einem schwer kranken Kind auch zu Hause.

Unsere Familie hat diese Erfahrung im Jahre 2009 zum ersten Mal gemacht, und seitdem ist das stationäre Kinderhospiz „Sterntaler“ in Dudenhofen bei Speyer ein fester Teil unseres Lebens. Unsere schwerstkranke Tochter Sophie war mehrere Male dort stationär, immer hervorragend und sehr professionell betreut (mit Wärme und Zuwendung), und meine Frau Julia sowie unsere gesunde Tochter Nadine besuchen regelmäßig zahlreiche sehr interessante Veranstaltungen in und außerhalb des Hospizes.

Zusätzlich betreut uns auch der ambulante Kinderhospizdienst der Stadt Karlsruhe, dessen

Tätigkeit vor allem auf gesunde Geschwisterkinder zielt. Früher wöchentlich, jetzt aber monatlich unternimmt eine ehrenamtlich tätige Hospizmitarbeiterin immer wieder etwas Interessantes mit Nadine, was für uns auch sehr hilfreich ist.

Ich empfehle daher jeder Familie mit einem unheilbar kranken Kind, sich über Kinderhospize Gedanken zu machen und die Angebote wirklich in Erwägung zu ziehen. Davon profitieren alle miteinander – das betroffene Kind selbst und die gesamte Familie!

» *Wagt diesen Schritt und lasst euch helfen! Das Leben wird dadurch wertvoller und vor allem in seelischer Hinsicht deutlich besser!* «

Igor Kats, Vater von Sophie

Bundesverband Kinderhospiz e.V.

Schloss-Urach-Str. 4, 79853 Lenzkirch

Oder:

Krausnickstr. 12a, 10115 Berlin

Telefonnummer innerhalb

Deutschlands: 0800 8 86 87 88

Das Sorgen- und Infotelefon OSKAR informiert zu allen Fragen, die mit lebensverkürzend erkrankten Kindern zu tun haben – auch in der Trauer.

Telefonnummer: 0800 8888 4711

HILFE & SELBSTHILFE

Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.

Die Selbsthilfegruppe „Hand in Hand, Deutschland e.V.“ wurde im Januar 2015 von Birgit Hardt und Folker Quack gegründet. Ihr gemeinsamer Sohn Dario leidet an juvenilem Sandhoff. Drei Jahre hatten sie auf eine Diagnose gewartet, drei Jahre voller Verzweiflung und stets zwischen Hoffen und Bangen. Dann kam die Diagnose, die Eltern waren schockiert und erleichtert zugleich. Schockiert, weil die Diagnose bedeutet, dass ihr einziges Kind frühzeitig sterben muss. Erleichtert, weil man nun den Feind kannte, gegen den man kämpfen muss.

Doch auch dies ist gar nicht so einfach. Es gibt nur wenige Informationen über die Krankheiten und die betreffen meistens nur die häufigsten Verläufe. Im Internet findet man vor allem Informationen in medizinischem Englisch und es finden sich viele Widersprüche. Die Familie zog sich zunehmend zurück und behielt die Diagnose für sich, damit ihr Sohn, der noch einen normalen Kindergarten besuchen konnte, nicht stigmatisiert werde.

Schließlich fand die Familie die österreichische Selbsthilfegruppe „Hand in Hand“ und wurde 2014 zu einer europäischen Familienkonferenz eingeladen. Endlich gab es Kontakt zu Familien, die das gleiche Schicksal vereint. Es gab Informationen zum Stand der Forschung aus erster Hand. Noch auf dem Nachhauseweg beschlossen Birgit Hardt und Folker Quack eine Selbsthilfegruppe auch für Deutschland zu gründen.



Folker Quack, Birgit Hardt und Dario mit Dr. Laila Arash-Kaps und Professor Timothy Cox



„Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.“ kämpft gegen die Krankheiten, bis sie eines Tages besiegt werden können. Wir beraten und informieren betroffene Familien vom Tag der Diagnose an. Wir veranstalten deutsche Familientreffen und beteiligen uns an der Organisation und Durchführung europäischer Familientreffen. Wir wollen die Krankheit bekannter machen, damit auch wirklich alle betroffenen Patienten diagnostiziert werden und die richtigen Therapien bekommen. Wir unterstützen die Forschung an neuen Therapien und Medikamenten. Wir ermöglichen deutschen Spezialisten die Teilnahme an internationalen Kongressen. Wir suchen nach Möglichkeiten, Hilfsmitteln und alternativen Therapien, um den betroffenen Patienten und ihren Familien das Leben zu erleichtern.

Der eingetragene Verein ist als gemeinnützig anerkannt und finanziert sich durch Mitgliedsbeiträge, Spenden und Förderungen durch Stiftungen und Krankenkassen.

Wir freuen uns über jede Form der Unterstützung. Wer eine Veranstaltung (Spendenlauf, Wohltätigkeitskonzert etc.) für unsere Selbsthilfearbeit durchführen möchte, bekommt von uns Unterstützung und kann Werbemittel, Logos, T-Shirts, Anstecker, Armbänder etc. erhalten.

Auf unserer Homepage **www.tay-sachs-sandhoff.de** findet sich unter dem Reiter „Der Verein“ ein Mitgliedsantrag zum Downloaden. Unter "Kontakt und Spenden" kann direkt Kontakt zu uns aufgenommen werden.

Hand in Hand, Deutschland e.V.

Spendenkonto

IBAN: DE59 7905 0000 0047 7995 15

E-Mail: info@tay-sachs-sandhoff.de

DAS ETSCC UND SEINE FAMILIENKONFERENZEN

ETSCC steht für Europäisches Tay-Sachs und Sandhoff Charity Consortium. Es ist eine lockere Vereinigung der nationalen Selbsthilfegruppen aus Großbritannien (CATS), Spanien (ACTAYS), Österreich (Hand in Hand) und Deutschland (Hand in Hand). Eng angebunden sind die Familien mit Tay-Sachs- und Sandhoff-Kindern aus Frankreich, die sich in der französischen VML (Vaincre les Maladies Lysosomales) organisieren. Einmal im Jahr richtet einer der nationalen Verbände ein europäisches Familientreffen aus. Dazu sind alle Familien aus Europa eingeladen, die von Tay-Sachs oder Morbus Sandhoff betroffen sind. Ärzte und Forscher berichten über den Stand der Forschung an Tay-Sachs und Sandhoff, Experten geben Tipps zur richtigen Pflege, Ernährung, Therapie etc. Jedes Jahr hat das Treffen ein Schwerpunktthema.

Doch neben den Fachvorträgen und Forschungs-Updates ist auch der Austausch der Familien untereinander sehr wichtig. Sprachbarrieren sind schnell überwunden und die Familien und Betroffenen können sich austauschen, Trost und Mut zusprechen. Auch das Gedenken an bereits

verstorbene Kinder hat seinen festen Platz bei den Familienkonferenzen. Meist werden die Treffen in der Nähe eines großen Vergnügungsparks ausgerichtet, um den noch aktiven Kindern und gesunden Geschwisterkindern Abwechslung und Erlebnisse zu beschermen, die sie noch lange als schöne Erinnerung festhalten können.

Darüber hinaus plant die ETSCC gemeinsame Projekte. So haben die Gruppen CATS und ACTAYS eine Registry auf den Weg gebracht, wo Eltern die Daten ihrer kranken Kinder für Forschungszwecke registrieren können: www.surveymonkey.com/r/LYVLXTW

Mit diesen Informationen und mit Spendengeldern unterstützen die Selbsthilfegruppen vor allem die Forschungsarbeit von Professor Timothy Cox und seinem Team von der Universität Cambridge. Dort wird unter anderem an der Gentherapie gearbeitet, die den Krankheitsverlauf stoppen könnte.

Weitere gemeinsame Projekte sind geplant.



MEDIZINISCHE ZENTREN

Villa Metabolica

Die Villa Metabolica (Arbeitsgemeinschaft für Lysosomale Speicherkrankheiten) an der Universitäts-Kinderklinik Mainz stellt ein international anerkanntes Zentrum zur Diagnostik, Behandlung und Erforschung angeborener Stoffwechselerkrankungen, insbesondere lysosomaler Speicherkrankheiten, dar. In den letzten Jahren konnte hier ein großes Patienten-Kollektiv mit unterschiedlichen Krankheitsbildern rekrutiert werden. Schwerpunkte sind die Mukopolysaccharidosen und Sphingolipidosen, zu denen der M. Fabry, der M. Gaucher, der M. Niemann-Pick sowie die Gangliosidosen gehören. Die enzymatische Diagnose erfolgt am Biochemischen Labor der Kinderklinik. Da es sich bei den lysosomalen Speicherkrankheiten um komplexe Erkrankungen handelt, erfolgt eine enge Zusammenarbeit nicht nur mit anderen Abteilungen der Kinderklinik, sondern auch mit anderen Kliniken der Universität Mainz und weiteren nationalen wie internationalen Einrichtungen in Europa, USA, Australien und Brasilien.

Hauptaufgabe des Zentrums ist – neben der ambulanten Betreuung der Patienten – die Durchführung klinischer Studien zur Entwicklung neuer Medikamente.

Weitere Universitätskliniken mit Schwerpunktabteilungen, in denen Patienten mit lysosomalen Speichererkrankungen betreut werden, sind:

- Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
- Universitätsklinikum Münster
- Universitätsklinikum Heidelberg
- Universitätsklinikum München
- Universitätsklinikum Hannover
- Universitätsklinikum Berlin

LITERATUR VERZEICHNIS

- ¹ Brady R. O.: Ophthalmology. 85 (10), Oktober 1978, 1007–1013.
- ² Hardling A. E., Young E. P., Schon F.: Adult onset supranuclear ophthalmoplegia, cerebellar ataxia and neurogenic proximal muscle weakness in a brother and sister: another hexoaminidase A deficiency syndrome. J Neurol Neurosurg Psychiatry 50, 1987, 687.
- ³ Lichtenberg P., Navon R., Wertman E. et al.: Postpartum psychosis in adult GM2 gangliosidosis. A case report. Br J Psychiatry 153, 1988, 387.
- ⁴ Kolter T., Sandhoff K.: Sphingolipide- Stoffwechselwege und die Pathobiochemie neurodegenerativer Erkrankungen. Angew. Chem 111, 1999, 1632–1670.)
- ⁵ Hepbildikler S., Sandhoff R., Kölzer M., Proia R., Sandhoff K.: Physiological Substrates for Human Lysosomal b-Hexosaminidase S. The Journal of Biological Chemistry 277, Januar 2002.
- ⁶ Myerowitz R. et al.: Molecular pathophysiology in Tay-Sachs and Sandhoff disease as revealed by gene expression profiling. Hum Mol Genet 11 (11), 2002, 1343–1351.
- ⁷ Neudorfer O., Kolodny E. H.: Late-onset Tay-Sachs Disease, IMAI 6, 2004, 107–111.
- ⁸ Liu Y., Wada R., Kawai H. et al.: A genetic model of substrate deprivation therapy for a glycosphingolipid storage disorder. J Clin Invest 103 (4), 1999, 497–505.
- ⁹ von Specht B. U., Geiger B., Arnon R. et al.: Enzyme replacement in Tay-Sachsdisease. Neurology 29 (6), 1979, 848–854.

- ¹⁰ Rapp E.: Versöhne Dein Herz: Was mich das viel zu kurze Leben meines Sohnes lehrte. Aus dem Amerikanischen von Ina Pfitzner, Eden Books 2014.
- ¹¹ Mannor I., Hermesh H., Munity H., Weyman A.: Neuroleptic malignant syndrome with gangliosidosis type II. Biol Psychiatr. 41 (12), 1997, 1222–1224.
- ¹² Rapp, Emily: Schrecklich frei von Erwartungen, ZEITmagazin Nr. 50/2011, www.zeit.de/2011/50/Dragon-Mom

Weiterführende Literatur

Sandhoff K.: My journey into the world of sphingolipids an sphingolipidoses. Proceedings of the japan Academy, Series B, Physical and Biological Sciences, Dezember 2012.

Jeyakumar M., Smith D., Elliott-Smith E. et al.: An inducible mouse model of late onset tay-sachs disease. Neurobiol Dis 10 (3), 2002, 201–210.

Teixera C. A. et al.: Retrovirus mediated transferand expression of beta-hexosaminidase alpha-chain cDNA in human fibroblasts from G(M2)-gangliosidosis B1 variant. Hum Gene Ther 12 (14), 2001, 1771–1783.

Tutor J. C.: Biochemical characteriyation of the GM2 gangliosidosis B1 variant. Braz J Med Biol Res. 37 (6) 2004, 777–783.

Filho J. A. F., Shapiro B. E.: Tay-Sachs Disease; Arch Neurol. 61, 2004, 1466–1468.

Jellinger K., Anzil A. P., Seemann D., Bernheimer H.: Adult GM2 gangliosidosis masquerading as slowly progressive muscular atrophy: motor neuron disease phenotype. Clin Neuropathol 1, 1982, 31–44.

