

Informationen zum Verein



### **„Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.“**

Birgit Hardt und Folker Quack gründeten 2015 die Selbsthilfegruppe Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V., nachdem bei ihrem heute 14jährigen Sohn Dario Morbus Sandhoff in der juvenilen Form diagnostiziert wurde. Bei Morbus Sandhoff und Tay-Sachs handelt es sich um eine genetisch vererbte, neurodegenerative Erkrankung. Betroffene Kinder verlieren nach und nach alle erworbenen Fähigkeiten und sterben viel zu früh. Als die Vereinsgründer 2013 die Diagnose für ihren Sohn Dario bekamen waren sie nicht nur geschockt, sondern auch sehr allein. Andere Familien waren ihnen und den behandelnden Ärzten nicht bekannt. Selbst Experten stufte die Chance, andere betroffene Familien zu finden als sehr gering ein. Doch Birgit Hardt und Folker Quack gaben nicht auf. Ein Jahr lang suchten sie nach weiteren Familien und Informationen über die Krankheit.

Auf einer internationalen Familienkonferenz im Oktober 2014 in Paris trafen sie erstmals betroffene Familien aus anderen europäischen Ländern. Sie waren die einzige Familie aus Deutschland. Noch auf dem Rückweg beschlossen sie für Deutschland eine Selbsthilfegruppe für Tay-Sachs und Morbus Sandhoff zu gründen. Im Januar 2015 gründeten sie den Verein, noch im Laufe des Jahres kamen die ersten Deutschen und Schweizer Familien dazu. Im Oktober 2015 organisierten sie das erste europäische Familientreffen in Deutschland.

Heute vertritt der Verein fast 60 betroffene Patientinnen und Patienten und deren Familien in Deutschland, der Schweiz, Österreich, Norditalien und Dänemark.

Auf jeden diagnostizierten Fall kommen nach Schätzungen von Experten drei bis vier, die nicht erkannt werden. Das will die Patientenorganisation ändern. Vor allem die jugendlichen und erwachsenen Verlaufsformen werden oft erst nach jahrelangen Fehldiagnosen und falschen Behandlungen gestellt. Die Krankheiten sollen bekannter werden, betroffene Familien sich vernetzen, austauschen und ihr Schicksal gemeinsam tragen. Zudem bietet der Verein seinen Mitgliedern eine professionelle Pflege- und Rechtsberatung an. Jedes Jahr finden große Familientreffen mit deutschen und internationalen Forschern und Ärzten, sowie Therapeuten, Psychologen und Pflegeberatern statt. Bei einem dieser Familientreffen entstand ein Film über die Arbeit des Vereins: <http://tay-sachs-sandhoff.de/unsere-film/>

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

Theodor-Heuss-Strasse 58, D-97204 Höchberg  
0931 99131400 [info@tay-sachs-sandhoff.de](mailto:info@tay-sachs-sandhoff.de)  
[www.tay-sachs-sandhoff.de](http://www.tay-sachs-sandhoff.de)

„Hand in Hand“  
IBAN:DE 597905 0000 0047799515  
BIC:BYLADEM1SWU

Der Verein hilft, die wenigen Forscher und Experten für die Krankheit zu vernetzen. Deshalb engagiert er sich auch auf europäischer Ebene im Referenznetzwerk „MetabERN“ und bei Eurordis. Der Verein arbeitet eng mit anderen Selbsthilfegruppen für lysosomale Speicherkrankheiten in Deutschland zusammen. Er steht im regen Austausch mit europäischen Selbsthilfegruppen für Tay-Sachs, Sandhoff und GM1, mit betroffenen Familien in ganz Europa, sowie zu den amerikanischen Patientenorganisationen NTSAD und CTSF.

Denn es gibt therapeutische Möglichkeiten oder Wirkstoffe, die den Verlauf der Krankheit verlangsamen oder gar stoppen könnten. Doch wegen der extremen Seltenheit ist die Bereitschaft immer wieder sehr gering, die GM2-Gangliosidosen in die Forschungsprojekte oder klinische Studien aufzunehmen. Auch das will die Selbsthilfegruppe ändern, indem Sie sich vernetzt und Spenden sammelt, um Forschungen an Tay-Sachs und Sandhoff anzustoßen oder für diese Krankheiten zu öffnen.

So hat sie es 2018 geschafft, dass Tay-Sachs und Sandhoff in eine klinische Studie mit dem Wirkstoff Acetyl-L-Leucin aufgenommen wurden. 2019 hat der Verein mit der privaten und gemeinnützigen Forschungseinrichtung „SphinCS“ eine natürliche Verlaufsstudie und ein Patientenregister für die Gangliosidosen auf den Weg gebracht. Diese Studie soll helfen, die Diagnostik zu beschleunigen, leichter in Medikamentenstudien zu kommen und die Betroffenen und Eltern besser beraten zu können. Ein erster Zwischenstand dieser Studie wurde 2022 als Fachaufsatz in der renommierten Fachzeitschrift „Genetics in Medicine“ veröffentlicht:

<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1098360022009388?dgcid=coauthor>

2022 veröffentlichte Dr. Richard Welford eine Studie zu einem Biomarker für GM1 und GM2-Gangliosidosen, die von dem Verein von Anfang an unterstützt und begleitet wurde:

<http://tay-sachs-sandhoff.de/wp-content/uploads/2022/02/1-s2.0-S2214426922000039-main.pdf>

2022 gelang es dem Verein mit Unterstützung von Dr. Eugen Mengel ein erstes Kind aus Deutschland in die Studie zu einer Gentherapie an der Universität von Massachusetts (UMass) in Boston einzuschließen.

Seit 1. Januar 2022 vertritt der Verein auch die sehr ähnlichen GM1-Gangliosidosen.

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

Theodor-Heuss-Strasse 58, D-97204 Höchberg  
0931 99131400 [info@tay-sachs-sandhoff.de](mailto:info@tay-sachs-sandhoff.de)  
[www.tay-sachs-sandhoff.de](http://www.tay-sachs-sandhoff.de)

„Hand in Hand“  
IBAN:DE 597905 0000 0047799515  
BIC:BYLADEM1SWU

2018 wurde die Selbsthilfegruppe für ihre „Leuchtturmfunktion“ in der Selbsthilfe zum 25jährigen Bestehen des Deutschen Kindernetzwerkes von der Frau des Bundespräsidenten, Elke Bündenbender, geehrt.



*Die Vereinsgründer Birgit Hardt und Folker Quack mit Dario und der Vorsitzenden des Kindernetzwerk, Dr. Annette Mund (links) und Elke Bündenbender (rechts).*

#### **Stichwort Tay-Sachs und Morbus Sandhoff**

Tay-Sachs und Sandhoff sind angeborene Stoffwechselstörungen. Wie bei der Alzheimer-Erkrankung sterben dadurch Zellen des Gehirns ab, allerdings sind hier im Unterschied zu Alzheimer in erster Linie Kinder betroffen. Sie verlieren nach und nach alle bereits erlernten Fähigkeiten und haben nur eine begrenzte Lebenserwartung. Es gibt noch keine zugelassene Therapie, nur Symptome können gelindert werden. Es wurden aber Wirkstoffe gefunden, die bei ähnlichen Krankheiten wirken und die den Krankheitsverlauf positiv beeinflussen können.

Auch Jugendliche und Erwachsene können betroffen sein. Die Krankheit verläuft dann sehr viel langsamer.

**Mehr Informationen unter [www.tay-sachs-sandhoff.de](http://www.tay-sachs-sandhoff.de)**

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

Theodor-Heuss-Strasse 58, D-97204 Höchberg  
0931 99131400 [info@tay-sachs-sandhoff.de](mailto:info@tay-sachs-sandhoff.de)  
[www.tay-sachs-sandhoff.de](http://www.tay-sachs-sandhoff.de)

„Hand in Hand“  
IBAN:DE 597905 0000 0047799515  
BIC:BYLADEM1SWU