Programm & Information

TAY-SACHS, SANDHOFF UND GM1
FAMILIENKONFERENZ WÜRZBURG

„Leben ist was passiert, während wir gerade ganz andere Pläne machen."
John Lennon

WWW.TAY-SACHS-SANDHOFF.DE

Herzlich Willkommen

Liebe Familien, liebe Referenten, liebe Gäste, Freunde und Unterstützer des Vereins „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.“

Mit der kleinen Olivia aus der Oberpfalz ist es uns erstmalig gelungen, ein Tay-Sachs-Kind aus Deutschland in die Studie zu einer Gentherapie in den USA zu bringen. Doch die große Freude währte nur kurz, kaum war Olivia mit Ihren Eltern Krissi und Dario (jetzt haben wir zwei Mitglieder mit diesem schönen Namen) in Boston gelandet, meldete die Pharmafirma SIO Teilinsolvenz an, küdigte alle Verträge und stoppte ihr Engagement in Sachen Gentherapie. Olivia wurde dennoch behandelt und wir hoffen jetzt alle sehr, dass die verantwortlichen Ärzte und Studienleiter neue Unterstützer für dieses so ehrgeizige und bereits weit vorangeschrittene Projekt bekommen.

Gute und schlechte Nachrichten liegen bei so seltenen Erkrankungen wie den unseren leider oft sehr nah beieinander. Natürlich hoffen wir, dass bei unserer diesjährigen Familienkonferenz die guten Nachrichten überwiegen werden.

Einen Schwerpukt haben wir dieses Jahr nach vielen Anregungen und Wünschen auf das Thema „Leben mit der Krankheit“ gesetzt. Pflege, Hilfsmitel, Orthopädie, Logopädie und rechtlichen Fragen geben wir in diesem Jahr mehr Raum.

Trotzdem gibt es aktuelle Updates zu den Forschungen und Studien. Denn es gibt auch in diesem Jahr echte Neuigkeiten aus der Forschung und bestimmt auch viele spannende Diskussionen dazu.

Wir freuen uns auf das Wiedersehen mit Euch, mit unseren Referentinnen und Referenten, auf viele neue Familien und neue interessierte und engagierte Gäste.

Folker, Birgit und Dario

Wir danken

Wir bedanken uns bei unseren Förderern und Sponsoren, die es uns auch in diesem Jahr wieder ermöglicht haben, die Teilnahmegebühren unserer Familienkonferenz so gering wie möglich zu halten. Niemand soll wegen zu hoher Kosten an der Teilnahme gehindert werden. Die GKV (Gemeinschaft der Krankenkassen) unterstützt die Konferenz im Rahmen der Pauschalförderung der Krankenkassen.

GKV Spitzenverband

Aktion Mensch

Sternstunden – Wir helfen Kindern

Town & Country Stiftung

Sparkasse Mainfranken Würzburg – Gut für Mainfranken

WWW.TAY-SACHS-SANDHOFF.DE

Programm

Von	Bis		Referenten
		Freitag, 14. Oktober	
14.30	16.00	**Stadtführung** Treffpunkt um 14.00 Uhr Hotel-Lobby oder 14.30 Uhr Alte Mainbrücke	Andreas Kemper
18.00	23.00	**Welcome-Dinner im Saal Barbarossa**	
19.00	19.30	Vorstellungsrunde	
		Samstag, 15.Oktober Saal Barbarossa	
8.00	9.30	Frühstück im für uns reservierten Bereich des Terrassenrestaurants	
09.00 10.00	10.00 10.30	Anmeldung und Registrierung Begrüßung und Einleitung	Birgit Hardt und Folker Quack
10.30	11.00	Stand der Forschung I: Grundlagen / Was gibt es Neues?	Dr. Eugen Mengel
11.05	11.20	Stand der Forschung II: Enzymersatz-Therapie	PD Dr. Mathias Schmidt
11:20	11:30	Kaffeepause	
11.30	12.00	Stand der Forschung III: Laufende Studien	Prof. Andreas Hahn
12.05	12.35	Registerstudie „Acht auf einen Streich“	Dr. Laila Arash-Kaps Dr. Grecia Mendoza Rios
12.35	12:45	Gruppenfoto	Patty Varasano
12.45	14.00	**Mittagessen als Imbiss**	

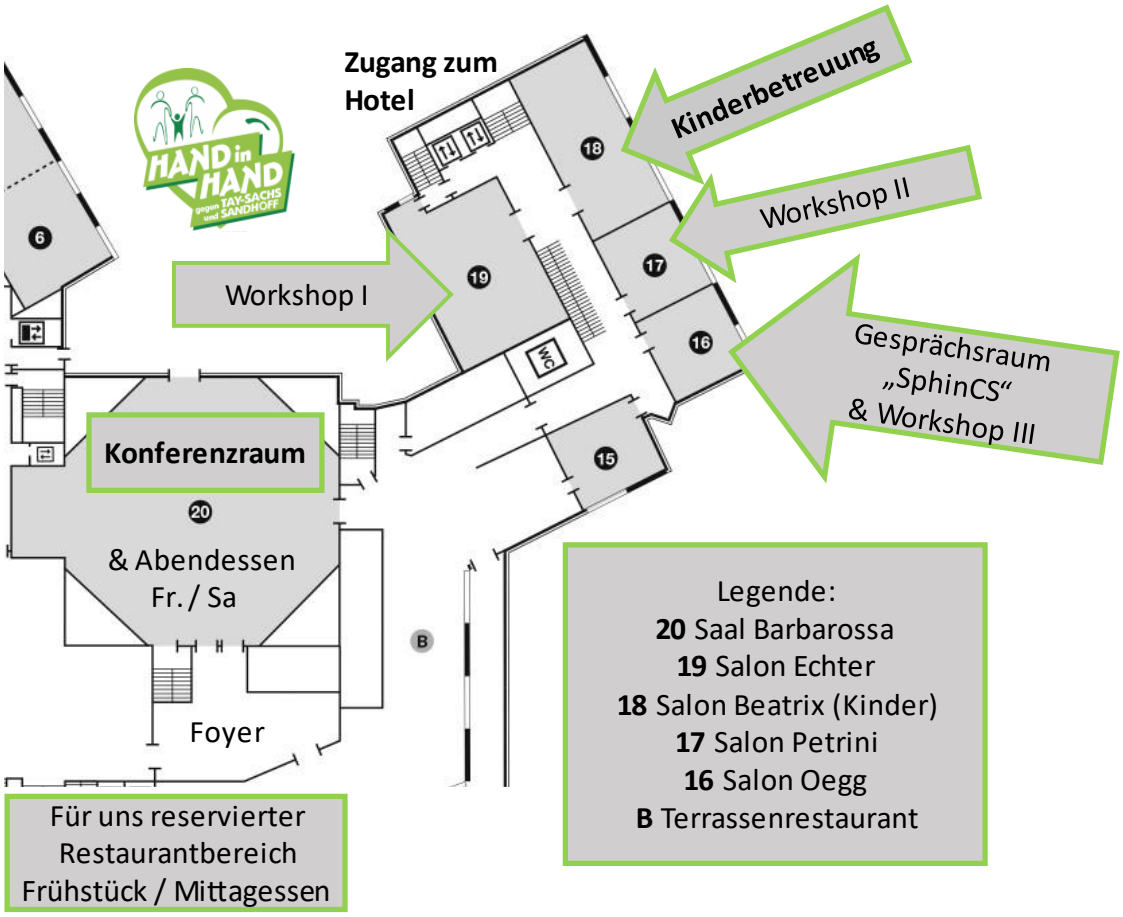
14.00	15.00	**Leben mit der Krankheit I: Impulsreferate Medizinischer Teil**	
14.00	14.15	Wenn die Psyche verrücktspielt	Dr. Saba Harrach
14.15	14.30	Schluckbeschwerden aus logopädischer Sicht	Sabine Apell
14.30	14.45	Epilepsie bei GM1 und GM2	Prof. Andrea Hahn
14.45	15.00	Orthesen und Co.	Mike Unmacht
15.00	15.15	Fragerunde	
15.15	15.45	**Leben mit der Krankheit II: Pflege, Soziales und Recht**	
15.15	15.45	Was Pflegende wissen müssen: Vorstellungsrunde und Podiumsgespräch	Markus Oppel, Philip Koch und Folker Quack
15.45	16.15	Erinnerungszeremonie	Melanie Mende
16.15	16.30	**Kaffeepause – Aufteilung auf die Workshops**	Birgit Hardt
16.30	17.30	**Workshop I** „Wenn die Psyche verrücktspielt“ Raum: Salon Echter	Dr. Saba Harrach, Dr. Eugen Mengel
16.30	17.30	**Workshop II** „Pflege, Pflegegrad und Hilfsmittelversorgung“ Raum: Salon Petrini	Markus Oppel
16.30	17.30	**Workshop III** „Traurig Glücklichsein“ Raum: Salon Oegg	Melanie Mende
16.30	17.30	Gesprächsrunden GM1, Recht, Logo, Orthesen im Terrassen-Restaurant	Philip Koch, Sabine Apell, Mike Unmacht (jeweils bei Bedarf)
18.30	24.00	**Konferenz-Dinner im Raum Barbarossa**	

		Sonntag, 16.Oktober **Saal Barbarossa**	
08.30	10.00	Gemeinsames Frühstück	
09.45	10.15	Grüße zum Himmel (Luftballons für unsere verstorbenen Kinder)	Terrasse vor dem Restaurant
10.15	10.30	Ergebnisse der Workshops und Feedback-Runde	Alle Referenten und Teilnehmer
10.30	11.00	Bericht einer betroffenen Mutter: Von der Diagnose zum Verein und in die USA	Kristina Kratzer
11.00	12.00	Mitgliederversammlung „Hand in Hand“ (auch für Nicht-Mitglieder offen)	Folker Quack, Birgit Hardt
12.00	13.30	Mittagsimbiss und Abschluss der Veranstaltung	
		Kinderprogramm am Samstag, 15.Oktober Raum Beatrix	
9.30	10.00	Anmeldung	
10.00	12.30	Basteln, Spielen und Musizieren mit „Spaß und Spiel“ und unseren Betreuerinnen	
12.30	**12.45**	**Gruppenfoto im Saal Barbarossa**	
12.45	14.00	Mittagessen mit den Eltern	
14.30	15.30	**Magische Momente**	Zauberer Zappalott
15.30	17.30	Basteln, Spielen und Musizieren mit „Spaß und Spiel“ und unseren Betreuerinnen	
17.30	18.00	Abholen durch die Eltern	

Bei Bedarf bieten wir auch am Sonntag von 10 bis 12 Uhr eine Kinderbetreuung an.

Wegweiser

W-Lan über Mevent - Passwort: handinhand151022



Für uns reservierter Restaurantbereich Frühstück / Mittagessen

Legende:
20 Saal Barbarossa
19 Salon Echter
18 Salon Beatrix (Kinder)
17 Salon Petrini
16 Salon Oegg
B Terrassenrestaurant

Hotel Maritim
Pleichertorstraße 5
97070 Würzburg

Telefon: 0931 30530

WWW.TAY-SACHS-SANDHOFF.DE

Referenten

Sabine Apell ist staatlich geprüfte Logopädin, Von 2000 bis 2006 war sie in der Klinik für Kommunikationsstörungen der Johannes-Gutenberg-Universität Mainz tätig. Nach einer mehrjährigen „Kinderpause“ praktiziert sie seit 2013 als Logopädin in Höchberg, seit 2020 selbständig in ihrer eigenen Praxis. Ihre derzeitigen Schwerpunkte liegen in der Behandlung von Kindern mit Sprachentwicklungsstörungen, Menschen mit Cochlea Implantat und neurologischen Erkrankungen.

Dr. Laila Arash-Kaps verfügt über eine 17-jährige Erfahrung in der Diagnostik, Betreuung und Behandlung von Patienten mit lysosomalen Stoffwechselerkrankungen, die sie während ihrer Tätigkeit als Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin an der Universitätsmedizin Mainz erwarb. Frau Dr. Arash-Kaps war maßgeblich an der Erforschung verschiedener lysosomaler Speichererkrankungen und der Zulassung verschiedener Medikamente beteiligt. Seit Januar 2021 verstärkt Frau Dr. Arash-Kaps als Prüfärztin das Team der SphinCS. Unserer Selbsthilfegruppe ist sie seit 2015 eng verbunden, nahm an zahlreichen deutschen und europäischen Konferenzen teil und gehört unserem medizinischen Beirat an.

Prof. Dr. Andreas Hahn ist Professor für Pädiatrie am Universitätsklinikum Gießen und seit 2002 leitender Oberarzt der Klinik für Kinderneurologie. Seine besonderen Interessensgebiete sind pädiatrische Epilepsien, neuromuskuläre Erkrankungen und neurometabolische Erkrankungen. Hier verfügt Prof. Hahn über umfangreiche Expertise als Kliniker und Forscher in der Diagnose und Behandlung. Die Uniklinik Gießen ist Studienzentrum bei IB 1001, der Amethyst-Studie (Venglustat) und der Pronto-Studie.

Birgit Hardt ist Mitbegründerin des Vereins „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.“. Sie berät und betreut Familien und Angehörige von an Tay-Sachs und Morbus Sandhoff erkrankten Patienten. Birgit Hardt ist stellvertretende Vorsitzende bei „Hand in Hand“, die Kassiererin des Vereins und vereidigte Patrientenbeauftrage beim G-BA. Sie hält den Kontakt zu Pharmafirmen und Patientenorgansationen in Europa und weltweit.

Dr. Saba Harrach ist Fachärztin für Neurologie und Fachärztin für Psychiatrie und psychotherapeutische Medizin. Sie beschäftigt sich mit Verhaltenstharapie und ist ärztliche Leiterin des Gesundheitszentrum Schloss Prugg bei Wien. Sie studierte, arbeitete uns forschte an den Universitätskliniken Wien, Berlin und München. Zu ihren Schwerpunkten gehören Belastungsreaktionen und Anpassungsstörungen, Depression und Angststörungen, Neuropsychiatrie, Bewegungsstörungen, insbesondere Morbus Parkinson, Epilepsie und Anfallsleiden mit psychogener Ursache.

Philip Koch ist Rechtsanwalt und betreibt eine Fachkanzlei für Sozialrecht mit dem Schwerpunkt auf der Beratung und bundesweiten Vertretung schwerstkranker und intensivpflegebedürfiger Menschen und hat bereits einige Familien aus unserer Selbsthilfegruppe erfolgreich vertreten. Er berät unsere Selbsthilfegruppe in sozialrechtlichen Fragen. Philip Koch ist Mitglied unserer Selbsthilfegruppe.

.

Melanie Mende trat 2016 unserer Selbsthilfegruppe bei, nachdem bei ihrem Sohn Ben infantiles Tay-Sachs diagnostiziert wurde. Melanie engagierte sich von Anfang an im Verein und hielt ihm auch die Treue, als Ben 2017 starb. 2021 wurde Melanie Mende nach einem Lehrgang und praktischen Arbeiten zur Trauerbegleiterin zertifiziert. Mit eigener Erfahrung und dem theoretischen und praktischen Wissen aus dem Zertifizierungslehrgang ergänzt sie die Angebote des Vereins „Hand in Hand“ um Hilfe und Unterstützung im Trauerfall.

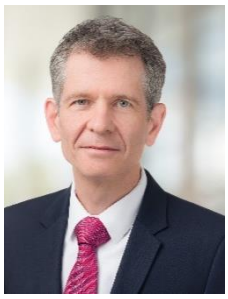
Dr. Eugen Mengel ist Principal Investigator, Gründer und CEO der SphinCS GmbH & SphinCS Lyso gemeinnützige UG. Dr. Mengel beschäftigt sich seit 2001 mit der Erforschung und Behandlung lysosomaler Speicherkrankheiten (LSD) mit einem Schwerpunkt auf Sphingolipidosen. Als Prüf- und Studienarzt hat er zahlreiche Medikamentenstudien begleitet. In den letzten 25 Jahren wurden für 9 (von > 50) LSDs Therapien zugelassen. Bei 8 Erkrankungen waren Prof. Dr. Beck und Dr. Mengel maßgeblich beteiligt. Dr. Eugen Mengel begleitet und unterstützt unsere Selbsthilfegruppe von Anfang an und ist Mitglied unseres medizinischen Beirats. Er war der Initiator unserer gemeinsamen Registerstudie Gangliosidose „8 in 1“.

Markus Oppel ist unabhängiger Pflegeberater und berät in dieser Eigenschaft auch unsere Familien. Der gelernte Krankenpfleger ist Pflegeberater, Sachverständiger und selbst dreifach pflegender Angehöriger. Er ist Sachverständiger bei der Pflegegrad-Einstufung und hilft beim Widerspruch. Sein Spezialgebiet sind Kinder und junge Erwachsene mit psychischen und seltenen Erkrankungen. Ausserdem ist er als Dozent in Sachen Pflege tätig. Markus Oppel ist Mitglied unserer Selbsthilfegruppe.

Folker Quack ist Mitbegründer und Vorsitzender der Selbsthilfegruppe „Hand in Hand“ und betreut deren Öffentlichkeitsarbeit. Er ist Mitglied und Patientenbeauftragter im europäischen Referenznetzwerk MetabERN für seltene metabolische Erkrankungen. Seit 2021 ist er anerkannter Gutachter für die Zertifizierung von Typ A Zentren für Seltene Erkrankungen im Rahmen des Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). Vereidigter Patientenbeauftragter beim G-BA und Pressesprecher des LysoNET.

Grecia Mendoza Rios Nach Abschluss ihres Medizinstudiums an der mexikanischen Universität Michoacan of Saint Nicholas of Hidalgo arbeitete Frau Rios als Notärztin. Seit 2020 gehört sie zum SphinCS-Team. 2018 kam sie von Mexiko nach Deustchland, absolvierte Praktikas bei Ärzten und in Kliniken und absolvierte eine Fotbildung an der Rudolf Frey Lernklinik der Universitätsmedizin Mainz. Sie ist an unserer gemeinsamen Studie mit der SphinCS beteiligt.

Prof. Dr. Konrad Sandhoff wurde 1972 in Biochemie habilitiert. Sandhoff war von 1979 bis zu seiner Emeritierung 2007 ordentlicher Professor für Biochemie am Kekulé-Institut für Organische Chemie und Biochemie der Universität Bonn. Sandhoff ist seit 1999 Mitglied der Akademie Leopoldina. Die molekulare Analyse von Erbkrankheiten führte ihn 1968 zur Erstbeschreibung der später nach ihm benannten Speicherkrankheit Morbus Sandhoff. In seinem Labor wurden die molekularen Ursachen von weiteren lysosomalen Speicherkrankheiten aufgeklärt. Prof. Konrad Sandhoff ist Mitglied des medizinischen Beirats unserer Selbsthilfegruppe.



PD Dr. Mathias Schmidt lebt und arbeitet in San Diego, Kalifornien und ist bei JCR Pharmaceuticals für die klinische Entwicklung, Business Development, Globale Strategie und für die Auslandsniederlassungen zuständig. Seit über 20 Jahren ist er in der Arzneimittelentwickung in Europa, Amerika und Japan tätig. Die Venia Legendi erhielt er von der Universität Konstanz. Die Arbeit von Herrn Schmidt und seinem Team ist bestimmt von der Überzeugung, dass jedes Leben einen unschätzbaren Wert hat, egal mit welcher genetischen Ausstattung wir geboren werden. Ihr größter Respekt gehört den Familien und Angehörigen, die ihre Liebe und Hingabe ihren Kindern mit seltenen Erkrankungen schenken. Hauptantrieb für sein Team und ihn ist es dazu beizutragen, dass zumindest manche ihrer Hoffnungen und Träume durch neue Therapien, die sie entwickeln, erfüllt werden. Nur zusammen können wir das erreichen.

Mike Unmacht ist Orthopädiemeister beim Sanitätshaus Lammert-Scherer in Mainz. Seit über 20 Jahren versorgt er national und international Patientinnen und Patienten mit laysosomalen Speicherkrankheiten. Er stand in engem Austausch mit der Villa Metabolica zu Zeiten von Prof. Michael Beck. Er ist ein Experte für Orthesen und für Ganganalysen.

In Memoriam Professor Michael Beck

Völlig überaschend und unerartet starb Anfang September Professor Dr. med. Michael Beck. Wir trauern um einen ganz großen Forscher und Menschen. Profesor Beck war in unserem medizinischen Beirat aktiv, Mitglied und Förderer unseres Vereins. Als gern gesehener Gast und Referent bleibt er unserer Familien in Erinnerung. Denn Professor Beck war nicht nur ein sehr guter und überaus erfolgreicher Forscher an den lysosomalen Speicherkrankheiten, sondern auch ein Arzt mit einem großen Herz und ein wunderbarer Mensch. Als Arzt hatte Professor Beck die große Gabe, betroffenen Familien Mut zu machen, ohne falsche Hoffnungen zu wecken. Seine positive Ausstrahlung, sein feiner Humor und seine große Warmherzigkeit zeichneten ihn dabei aus.

Michael, Du fehlst uns sehr!

Kinderprogramm

Den ganzen Samstag (10.00 bis 18.00 Uhr) und bei Bedarf auch am Sonntag vormittag bieten wir im Raum Beatrix wieder unsere Kinderbetreuung mit den professionellen Kinderbetreuerinnen von „Spaß und Spiel" an. Es wird gebastelt, gespielt und musiziert. Kinderkrankenschwestern und angehende Sonderpädagoginnen ergänzen das Betreuungsteam und kümmern sich liebevoll auch um gesunde Geschwisterkinder. Am Samstag Nachmittag gibt es mit dem Auftritt des Zauberers Zappalott einen weiteren Höhepunkt. Offiziell muss die Aufsichtspflicht aber bei den Eltern verbleiben. Bitte bei der Anmeldung Handynummer hinterlassen und eventuelle Besonderheiten mit dem Betreuungsteam besprechen.

Fotos von der Konferenz

Auch in diesem Jahr wird die Fotografin **Patty Varasano** während unserer Konferenz Erinnerungsfotos machen und viele Momente unserer Konferenz im Bild festhalten. Wie in jedem Jahr werden wir einige dieser Fotos auf unserer Webseite und auf unseren Seiten in den sozialen Medien veröffentlichen. Auch für die Berichterstattung über die Konferenz, unseren Verein oder die Krankheiten stellen wir Bilder zur Verfügung. Wer Bilder von sich nicht im Zusammenhang mit der Konferenz, dem Verein oder den Krankheiten veröffentlicht sehen möchte, beziehungsweise bei einzelnen Bildern vorher gefragt werden möchte, wendet sich bitte direkt an uns. Beim Gruppenfoto gilt, wer mit drauf geht, gibt damit seine Zustimmung, dass er auf diesem Bild auch veröffentlicht werden darf.

Familienkonferenz 2021

Alle Fotos Patty Varasano

In aller Kürze:

Hand in Hand aktuell

- Seit Januar 2022 vertritt der Verein „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.“ auch offiziell **GM1- Patientinnen und Patienten** und deren Familien. Wir freuen uns sehr über unsere neuen Mitglieder und über die Zusammenarbeit. Ansprechpartner für GM1-Familien ist Steffen Pelzer.
- **Unser Verein** hält Kontakt zu 49 betroffenen GM2-Patientinnen und Patienten und deren Familien, 32 Betroffene sind Mitglied. Hinzu kommen seit diesem Jahr drei GM1-Familien, die Mitglied geworden sind. Zu weiteren besteht Kontakt. Am 13. 12. 2021 hatte der Verein 128 erwachsene Mitglieder. Ende August 2022 waren es 143.
- Erste Ergebnisse haben wir schon bei unserer Familienkonferenz 2021 in Würzburg präsentiert bekommen. Jetzt ist der erste wissenschaftliche Aufsatz zu der Studie an einem neuen **Biomarker für die GM2- und GM1-Gangliosidosen** veröffentlicht worden. Wir danken Dr. Richard Welford für seine Arbeit, die wir gerne unterstützt haben. Richard Welford schickte uns den Artikel mit den Worten: „Es war möglich «Hand in Hand» bei den Danksagungen explizit zu erwähnen und ich freue mich darüber. Ohne die sehr wertvolle Unterstützung und Zusammenarbeit, wäre die Studie viel schwächer geworden.“ Wir danken der SphinCS, in diesem Fall vor allem Petra Kleinhans, Dr. Yasmina Amraoui und Dr. Eugen Mengel, die die Studie tatkräftig unterstützt und vieles erst möglich gemacht haben. Und nicht zuletzt danken wir allen Familien und Patienten unserer Selbsthilfegruppe, die bereit waren, für diese Studie eine Blutprobe zu geben. Dieser Piks hat sich richtig gelohnt. Denn einfach zu handhabende Biomarker sind ganz wichtig, um Studien an neuen Medikamenten und Therapien zu beschleunigen und zu unterstützen.
- Zum **Tag der Seltenen Erkrankungen** 2022 vetrat Folker Quack unsere Krankheit beim virtuellen „Fachforum Gesundheit des Berliner Tagesspiegel“. Zudem erschien ein Artikel über unsere Selbsthilfegruppe in der Sonderausgabe „Seltene Erkrankungen“ des Bayerischen Ärzteblatts.
- **Lyso-Lotse:** In dem Projekt soll Patientinnen und Patienten mit einer lysosomalen Erkrankung und deren Familien, persönlich und individuell bei den Herausforderungen des Alltags geholfen werden. Ziel ist es, in Zusammenarbeit mit den Behandlungszentren, der Selbsthilfe, Fachberatern und Einrichtungen vor Ort, für die Betroffenen eine dauerhafte Unterstützung im regionalen Versorgungsdschungel von Beginn der Diagnose an zu integrieren. Birgit Hardt vertritt unsere Gruppe im Patientenbord. Unter anderem machte sie sich dafür stark, dass das Projekt, das ursprünglich nur für betroffene Erwachsene gedacht war, auf Familien mit Kindern erweitert wurde. Zusammenfassend müssen wir leider feststellen, dass das Interesse bei GM1/GM2 Patienten nicht ausreichend geweckt werden konnte. Aber auch die Dezentralisierung und mangelde Kommunikation in den Fachzentrem stellten eine Hürde dar.
- Seit Beginn diesen Jahres können die im Rahmen des NAMSE (Nationales Aktionsbündnis Seltene Erkrankune)-Prozesses gegründeten **Zentren für Seltene Erkrankungen** sich zertifizieren lassen. Auf Einladug der ACHSE (Allianz Chronisch Seltene Erkrankungen) vertritt Folker Quack die Interessen der Patienten und deren Familien im Zertifizierungsprozess.

Aus: COSMOPOLITAN.DE

Diagnose "Tay-Sachs-Syndrom": Wenn das eigene Baby eine tödliche Krankheit hat – Ein bewegendes Interview

Von Claudia Schlierf

Es war ein normaler Dienstag im Dezember vergangenen Jahres, der für eine kleine Familie aus Neumarkt in der Oberpfalz alles veränderte. Im Mittelpunkt dieses herzzerreißenden Schicksals steht die kleine Olivia, die zum Zeitpunkt dieses Interviews 18 *Monate* alt ist.

Olivia leidet am sogenannten "Tay-Sachs-Syndrom", einer unheilbaren Speicherkrankheit. Nachdem die Welt der kleinen Familie nach der Diagnose 2021 wochenlang still stand, gibt es jetzt einen Hoffnungsschimmer. Olivia ist als erstes deutsches Kind in einer Gentherapie-Studie in den USA aufgenommen worden.

Liebe Krissi, die richtigen Worte für den Einstieg zu finden, fällt schwer. Wie geht es dir gerade?

Mir geht es gut, vielen Dank! Die letzten Monate waren hart, aber nun haben wir endlich einen Lichtblick, an dem wir festhalten können. Und so langsam wird es auch richtig Ernst, die Nervosität steigt ...

Lass uns am besten ganz von vorne beginnen. Wann fiel dir das erste Mal auf, dass mit Olivia etwas nicht stimmen könnte?

Als Olivia etwa 8 Monate alt war. Sie entwickelte sich anfangs völlig normal, in einigen Bereichen in meinen Augen sogar sehr schnell – sie fing beispielsweise sehr früh an zu brabbeln. Sie lernte robben, rollen, sitzen, konnte sogar selbständig Essen. Allerdings kamen mir manche Dinge trotzdem schon früh etwas komisch vor. Ich hatte immer das Gefühl, als wäre Olivia sehr lustlos. Auffällig war ebenso eine enorme Schreckhaftigkeit, verstärkte Müdigkeit und eine schwache Muskulatur im Rumpfbereich.

Ich habe meine Bedenken auch öfter gegenüber Freunden und Bekannten geäußert. Letztendlich habe ich beim Kinderarzt angerufen und einen Termin ausgemacht, um dort meine Bedenken zu schildern. Den Termin beim Arzt hatten wir dann nach unserem letzten unbeschwerten Familienurlaub in Kroatien, da war unsere Tochter 11 Monate alt.

Wie verlief dann der Termin beim Kinderarzt?

Hier wurden Fragen gestellt wie: Kann sie krabbeln? Sich selbständig hinsetzen? Sich hochziehen? Ich musste all diese Fragen mit "Nein" beantworten. Die Ärztin stellte eine ausgeprägte muskuläre Hypotonie und Entwicklungsverzögerung fest. Sie verschrieb Olivia Physiotherapie, bei manchen Kindern hilft das, um den entsprechenden Entwicklungsschritt anzustoßen. Gleichzeitig sollten wir uns noch in einem Sozialpädiatrischen Zentrum (SPZ) vorstellen. Hier werden allgemein Kinder mit Entwicklungsstörungen behandelt. Ich hab sofort angerufen und 2 Monate später hatten wir einen Termin dort.

Wie ging es dann weiter?

Olivia war zum Zeitpunkt des Termins im SPZ noch immer auf dem gleichen Entwicklungsstand und das Entwicklungsalter wurde bei diesem Termin auf circa 4 Monate eingestuft – ein enormer Schock für uns als Eltern. Weitere Blutuntersuchungen folgten. Die Blutproben wurden auf Stoffwechselerkrankungen getestet. Das klang für mich im ersten Moment nicht so dramatisch – Stoffwechsel war für mich etwas, was man auf jeden Fall mit irgendwelchen Medikamenten in den Griff bekommt. Die Auswertung der Ergebnisse sollte 6-8 Wochen dauern, wieder sehr niederschmetternd für uns. Das endlose Warten und Nicht-Wissen machte uns tagtäglich verrückt.

Ende November, Anfang Dezember hat Olivia dann begonnen, in ihrer Entwicklung deutlich erkennbare Rückschritte zu machen. Einst gekonntes wie das Gebrabbel war plötzlich weg. Mittlerweile waren auch die Stoffwechselergebnisse da – alles unauffällig.

Unsere Kinderärztin bat die Ärzte im SPZ daraufhin, Olivias Augenhintergrund zu untersuchen, sie wollte etwas ausschließen. Ja, und dann kam der Tag, der unser Leben für immer veränderte. Die Augenärztin in der Klinik brauchte nur eine Sekunde und fand tatsächlich den Hinweis auf diese schreckliche Krankheit. Sie erklärte mir kurz etwas von genetischer Erkrankung und Stoffwechsel – ich konnte gar nicht greifen, was sie da genau erzählte. Sie schickte mich zurück zur Kinderklinik. Dort warteten schon die Ärztin und eine Psychologin auf mich – ich war wie in Schockstarre, während mir erklärt wurde, auf welche Art von Krankheit das Indiz im Auge hindeuten soll ...

Und was ging dir in diesem Moment durch den Kopf?

Die Ärztin klärte mich auf, dass die Augenärztin einen roten Fleck auf Olivias Makula entdeckt hatte, was auf eine Speicherkrankheit hinweise. Es gäbe nur eine Handvoll Krankheiten, die jetzt noch in Frage kämen. Die Ärztin erklärte mir sehr genau, was eine lysosomale Speicherkrankheit ist und was das für Olivia und ihr Leben bedeuten würde. Olivia würde nie lernen zu krabbeln, zu laufen, zu sprechen.

Irgendwann würde sie nicht mehr selbständig atmen können, erblinden, nicht mehr schlucken können. Ich saß da – mit Olivia auf dem Schoß – ansonsten völlig alleine, da mein Verlobter aufgrund von Corona nicht zur Untersuchungen mit ins Krankenhaus durfte. Ich habe einfach nur geweint. Ich glaube, ich habe Olivia noch nie so fest umklammert wie in diesem Moment. Wenn dir jemand sagt, dass dein Kind stirbt und du nichts tun kannst, außer dabei zuzusehen, ist das wohl das Schlimmste und Unvorstellbarste, was einem Menschen passieren kann. Wenn ich mich gerade in diese Situation zurückversetze, könnte ich sofort wieder zusammenbrechen. Es ist nicht in Worte zu fassen, was ein Mensch in so einer Situation fühlt oder denkt. Für mich war das erst wie ein Film, der an mir vorbeizieht. Ein Traum, aus dem ich einfach nicht aufwachen konnte, egal wie sehr ich das wollte.

Zum Glück wartete meine Mutter am Eingang der Klinik. Ich bin ihr einfach nur völlig kraftlos in die Arme gefallen und habe nicht aufgehört zu weinen. Ein paar Tage später kam dann auch das finale Blutergebnis aus der Klinik mit der Diagnose "infantiles Tay-Sachs".

Die darauffolgenden Wochen waren unglaublich hart für euch ...

Es war der reinste Horror. Am Anfang haben wir eigentlich nur geweint. Nichts hat mehr einen Sinn ergeben für uns. Wir haben wie in einer Parallelwelt gelebt. Freunde und Familie waren die ganze Zeit da und haben uns mit Essen versorgt, damit wir uns nicht um solche Dinge kümmern mussten.

Nach ein paar Tagen haben wir angefangen, uns intensiv mit der Krankheit auseinanderzusetzen. Da die Krankheit extrem selten ist, findet man allerdings nicht sonderlich viel im Internet. Wir sind dann auf die Selbsthilfegruppe "Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff“ in der Nähe von Würzburg gestoßen. Wir haben uns umgehend dort gemeldet und wurden sofort herzlich in die Familie aufgenommen.

Ein Wunder geschah, denn Olivia ist als erstes deutsches Kind für die Gentherapie-Studie in den USA aufgenommen worden. Erinnerst du dich an den Moment, in dem die Zusage kam?

Der Verein hat uns sofort von der Gentherapie-Studie in Boston erzählt. Sie haben alle Hebel in Bewegung gesetzt, um uns den Ärzten in Boston vorzustellen. Es vergingen harte und lange Wochen des Hoffens und Bangens. Eigentlich haben wir die Hoffnung schon fast aufgegeben, bis dann Ende März die Nachricht kam, dass Olivia die nächste Patientin der Studie sein wird! Wir waren völlig aus dem Häuschen, ich glaube, ich habe noch nie so viel vor Freude geweint. Unser kleines Mädchen bekommt die fast unglaubliche Chance zu leben!

Dann ging alles ganz schnell, oder?

Ja superschnell, bereits vier Wochen später saßen wir alle drei im Flieger nach Boston. Wir haben daheim mehr oder weniger alles stehen und liegen gelassen und auch unsere geplante Hochzeit abgesagt. Aber was gibt es denn für einen schöneren Grund, eine Hochzeit zu verschieben ...

Kinderlebenslauf 2022

Über 7000 Kilometer vom 7. April bis zum 7. Oktober 2022 wurde die Engels-Fackel beim Kinderlebenslauf quer durch Deutschland getragen. Stationen waren Kinderhospize, ambulante Kinderhospizdienste und Vereine, die sich um Kinder mit lebensverkürzten Erkrankungen kümmern und dem Bundesverband Kinderhospiz beigetreten sind. So wie unser Verein „Hand in Hand“.

Gerne beteiligen wir uns an diesem Lauf, um auf das Schicksal von Familien mit schwer erkrankten Kindern aufmerksam zu machen. „Wir wollen Mut machen, auch das Leben mit einem schwerkranken Kind hält wunderbare Momente bereit“. So begründen Folker und Birgit die Teilnahme unserer Selbsthilfegruppe an diesem Staffellauf. Mit Kerstin Celina (Grüne) und Manfred Ländner (CSU) nahmen zwei Abgeordnete des bayerischen Landtags an der Fackelübergabe unserer Station in Höchberg teil. Kerstin Celina stellte die Familien mit kranken Kindern in den Mittelpunkt ihrer Rede, die eine große Last zu tragen hätten, aber auch viel geschenkt bekämen. Manfred Länder gefiel, dass das Symbol der Fackel gewählt worden sei: „Sie zeigt, wie viel das Leben wert ist und ist ein Zeichen der Hoffnung.“

OSKAR: 0800 8888 4711
SORGENTELEFON

Marion Neumann vom Bundesverband Kinderhospiz sagte, dass dieser Lauf nicht nur die Kinderhospizarbeit ins Bewußtsein rücken wolle, sondern alle Familien mit schwerkranken Kindern. Es sei wichtig, dass die Gesellschaft verstehe, in welchen Situation diese Familien sind, welche Sorgen, welche Nöte sie haben. „Aber auch schöne Momente, die gehören einfach dazu. Deshalb machen wir diesen Kinderlebenslauf.“

Der Bundesverband Kinderhospiz betreibt das Oskar-Sorgentelefon. Das Telefon ist rund um die Uhr besetzt – auch an Feiertagen. Man kann sich hier auf Wunsch auch anonym beraten lassen. Bei dem Anruf fallen keine Telefonkosten an und auch die Unterstützung durch den Bundesverband kostet unsere Familien nichts.

Spendenaktionen

Spenden helfen uns, unser gemeinsames Forschungsprojekt mit der SphinCS fortzusetzen und neue Projekte anzustoßen und zu fördern. Leider sind im Zuge von Corona und dem Ukrainekrieg Einzelspenden zuletzt nahezu ausgeblieben. Umso wichtiger sind eigene Aktionen, die unsere Mitglieder initiieren oder anregen.

Schülerinnen und Schüler des Deutschhaus-Gymnasiums in Würzburg haben mit ihrer polnischen Partnerschule im Rahmen eines Projekt-Seminars ein fränkisch-karpatenländisches Cross-over-Kochbuch herausgebracht und den Erlös unserem Verein gespendet: Dabei kamen fast 5000 Euro zusammen.

Emma Bartelsheim hatte die Idee zu einem individuellem einwöchigem Spendenlauf für unseren Verein. In Gedenken an Elias schlossen sich die Handballerinnen der „Turnerschaft Lürrip e.V.“ an und erliefen 6000 Euro. Insgesamt kamen durch diesen Spendenlauf fast 7000 Euro zusammen.

In ihrem Online-Handel für Kinderwägen hat die Familie Deniz zehn Euro pro verkauftem Kinderwagen unserem Verein gespendet: 2000 Euro konnte Yildiz Deniz bei der Familienkonferenz überreichen. Petra Ihnken nähte wieder unermüdlich für den Verein. Fast 500 Euro Erlös kamen zusammen.

Da geht noch was?

Jahr für Jahr gehen die Spendeneinnahmen unseres Vereins zurück. Darum brauchen wir dringend gute Ideen und Spendenaktionen von allen unseren Mitgliedern! Bitte nicht selbst spenden, ihr braucht Euer Geld für Eure Kinder! Aber es hilft ungemein, unsere Selbsthilfegruppe, unsere Ziele und Aufgben in Vereinen, bei Bekannten, in der Öffentlichkeit immer wieder zu platzieren oder selbst eine Spendenaktion zu starten.

- **Fragt Euren Zahnarzt, ob er das entfernte Zahngold seiner Patienten nicht für unseren Verein spenden will.**
- **Fragt im Sportverein, ob er die Weihnachtstombola nicht für unseren Verein spenden will.**
- **Fragt in Eurer KIrchengemeinde, im Sportverein, bei der Theatergruppe, am Stammtisch oder wo auch immer ihr aktiv seid, oder Kontakte habt, ob sie nicht mal eine Aktion für unsere wichtige Arbeit starten wollen.**
- **Sucht die Medienöffentlichkeit mit Eurem Schicksal einer seltenen schweren Erkrankung. Wir unterstützen Euch mit Basistexten über den Verein / die Krankheit.**
- **Immer wieder starten Firmen wie DM, Rewe, Aldi, Otto Aktionen für Vereine. Meldet uns an! Notwendige Belege (Gemeinnützigkeit, etc.) gibt's von uns!**
- **Ein Benefiz-Spiel, Ein Wohtätigskeitskonzert, eine Ausstellung, ein Flohmarkt, es gibt so viele Ideen . . .**

Man muss es nur tun!

Familienkonferenzen

2015: In seinem Gründungsjahr organisiert „Hand in Hand“ die 3. Europäische Familienkonferenz mit einer österreichischen und drei deutschen Familien in Günzburg. Weitere Familien kamen aus Großbritannien, Spanien, Frankreich und der Slowakei.

2016: Erste deutsche Familienkonferenz in Höchberg bei Würzburg mit sieben deutschen und einer Familie aus der Schweiz.

2017: Zweite deutsche Familienkonferenz im Maritim-Hotel in Würzburg mit 14 deutschen, zwei spanischen und einer Familie aus der Schweiz.

2018: Dritte deutsche Familienkonferenz in Würzburg mit 16 Familien aus Deutschland und einer aus der Schweiz.

2019: Hand in Hand organisiert in Würzburg die 7. Europäische und vierte deutsche Familienkonferenz mit 34 Familien aus elf Ländern, darunter 18 deutschen und einer Familie aus der Schweiz.

2020: 5. Deutsche Familienkonferenz in Würzburg mit 17 Familien aus Deutschland. Coroanbedingt musten einige Familien absagen und wir tagten mit Abstand.

Registerstudie „8 in 1“

Unsere gemeinsam mit dem Forschungsinstitut SphinCS entwickelte Register-Studie zur Erfassung der klinischen Manifestationen von acht Gangliosidosen* zeigt erste schöne Erfolge. Inzwischen wurden 33 Patientinnen und Patienten in die Studie aufgenommen. Eine erste Auswertung umfasst 26 Patientinnen und Patienten. Anhand eines extra für die Studie konzipierten „8 in 1-Score“ wurde der Schwergrad der Erkankung erfasst. Zudem wurde unter anderem das erstmalige Auftreten neurologischer Symptome, die von Eltern und Ärzten beobachtet wurden, sowie die zeitliche Verzögerung in der Diagnosestellung und die phänotypische Charakterisierung der Patienten untersucht. Zudem wurden die Ergebnisse der neurologischen Untersuchungen (Entwicklung, Ataxie, Geschicklichkeit) und die körperlichen und kognitiven Einschränkungen erfasst und ausgewertet.

Die Auswertungen kommen zum Ergebnis, dass die Eltern das Erstsymptom, akustische Startles, deutlich früher als die behandelnden Ärzte erkennen, die dann die Entwicklungsstörung und Hypotonie sehen. Im Schnitt beträgt die zeitliche Verzögerung bis zur Diagnosestellung 3.16 Jahre (zwischen 0.69 und 6.25) Jahre.

Diese Daten sensibilisieren behandelnde Ärzte, Therapeuten und Betreuer und ermöglichen eine frühere Diagnose und fachliche Beratung der Eltern. Daneben dienen die Daten dazu, bessere quantitativ zu erfassende Endpunkte für zukünftige klinische Studien zu bestimmen. Die bisherigen Daten zeigen eine genauere Charakterisierung der Phänotypen insbesondere wird der bisher kaum beschriebene spät-infantile Phänotyp, der bei acht Patienten vorliegt, charakterisiert.

Besonders erfreulich ist, dass ein wissenschaftlicher Aufsatz mit den ersten Ergebnissen von der rennomierten internationalen Fachzeitschrift „Genetics in medicine“ angenomen und veröffentlicht wurde. Dabei sparten die Gutachter nicht mit Lob an der Studie. Ausserdem wurde ein von Dr. Laila Arash-Kaps verfasstes Abstract zur Studie bei der 35. Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen angenommen und wird nun dort präsentiert.

Diese Veröffentlichungen machen auch unsere Erkrankungen bekannter, bringen sie Ärzten und Forschern näher – und das war ja eines unserer Ziele.

Wir danken Prof. Markus Ries (Uniklinik Heidelberg), Dr. Eugen Mengel, Dr. Laila Arash-Kaps, Dr. Yasmin Amraoui, Dr. Grecia Mendoza Rios und Petra Kleinhans (alle SpinCS) für die hervorragende und erfolgreiche Zusammenarbeit. Ein wirklich sehr schönes und erfolgreiches Beipiel, wie Forscher, Kliniker und die Selbsthilfe zusammen und auf Augenhöhe einfach mehr erreichen können.

*GM-2-Gangliosidosen (M.Tay-Sachs, M.Tay-Sachs-Variante B1, M. Sandhoff), GM2-Activator Mangel, GM-1-Gangliosidosen, M. Morquio B (Mukopolysaccharidose Typ IV B), Sialidosen und Galaktosialidosen) NCT04624789.

SphinCS Clinical Science for LSD

HAND in HAND bei TAY-SACHS und SANDHOFF

UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG

„Acht auf einen Streich- Achtung Gangliosidosen!“-

erste Daten einer patientenorientierten, industrieunabhängigen Registerstudie

Arash-Kaps L[1], Mendoza Rios G[1], Ries M[2], Mengel E[1], Hardt B[3], Quack F[3], Kleinhans P[1], Amraoui Y[1]

HAND in HAND
gegen TAY-SACHS und SANDHOFF