



Programm & Information

TAY-SACHS, SANDHOFF & GM1 FAMILIENKONFERENZ WÜRZBURG

04. bis 06. Oktober 2024



**„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.“

Wir freuen uns, Euch alle zu unserer Familienkonferenz 2024 begrüßen zu dürfen. Leider liegt ein sehr schweres Jahr hinter uns. Seit unserem Treffen im Oktober 2023 haben wir uns von sechs Kindern verabschieden müssen, die den Kampf gegen Tay-Sachs oder Morbus Sandhoff verloren haben. Sie bleiben in unseren Herzen und wir werden auch in ihrem Namen weiter dafür kämpfen, dass die Gangliosidosen besser und nachhaltiger therapiert werden können. Auch das Ziel einer Heilung werden wir nie aufgeben.

Im April verkündete die Pharmafirma Sanofi überraschend das „Aus“ der Amethyst-Studie für die GM2-Gangliosidosen. Seit Jahren haben wir große Hoffnungen in den Wirkstoff Venglustat gesetzt. Wir hoffen, dass jetzt die Firmen „azafaros“ und auch „JCR“ ihre Forschungen mit Erfolg weiter betreiben können. Und natürlich setzen wir nach wie vor auch auf die Genterapie, an der - trotz aller Rückschläge - weiter geforscht wird.

Wir werden auch in diesem Jahr einen aktuellen Überblick zum Stand der Forschung, zu neuen Therapiansätzen und den medizinischen Studien geben. Daneben haben wir psychische Probleme in den Mittelpunkt gerückt. Denn die belasten nicht nur unsere erwachsenen Patienten.

Ein krankes Kind zu betreuen, einen jungen Menschen mit einer Gangliosidose zu begleiten, oder gar das eigene Kind an die Krankheit zu verlieren, belastet Eltern und nahe Angehörige dauerhaft und schwer. Das kann sehr schnell zu Überlastungen, bis zum Burnout führen. Themen, denen wir uns in diesem Jahr besonders widmen wollen.



Wir hoffen auf ein viel besseres 2025, in dem wir unser zehnjähriges Bestehen begehen und hoffentlich mit Euch allen im Herbst dann auch gebührend feiern können.

Wir freuen uns - auch im Namen von Sonja, die uns im Vorstand seit einem Jahr unterstützt - auf eine gute Tagung, viele Gespräche und einen regen Austausch.

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 uns im Rahmen der Pauschalförderung der Krankenkassen.



Wir danken allen Referentinnen und Referenten, den Kinderbetreuerinnen und Betreuern, unseren fleißigen Helferinnen und Helfern Ralf, Andreas, Ulla, Emma, Chris, Moni und Gina und unseren Familien, die sich für die Konferenz einbringen

Familienkonferenz Programm 2024



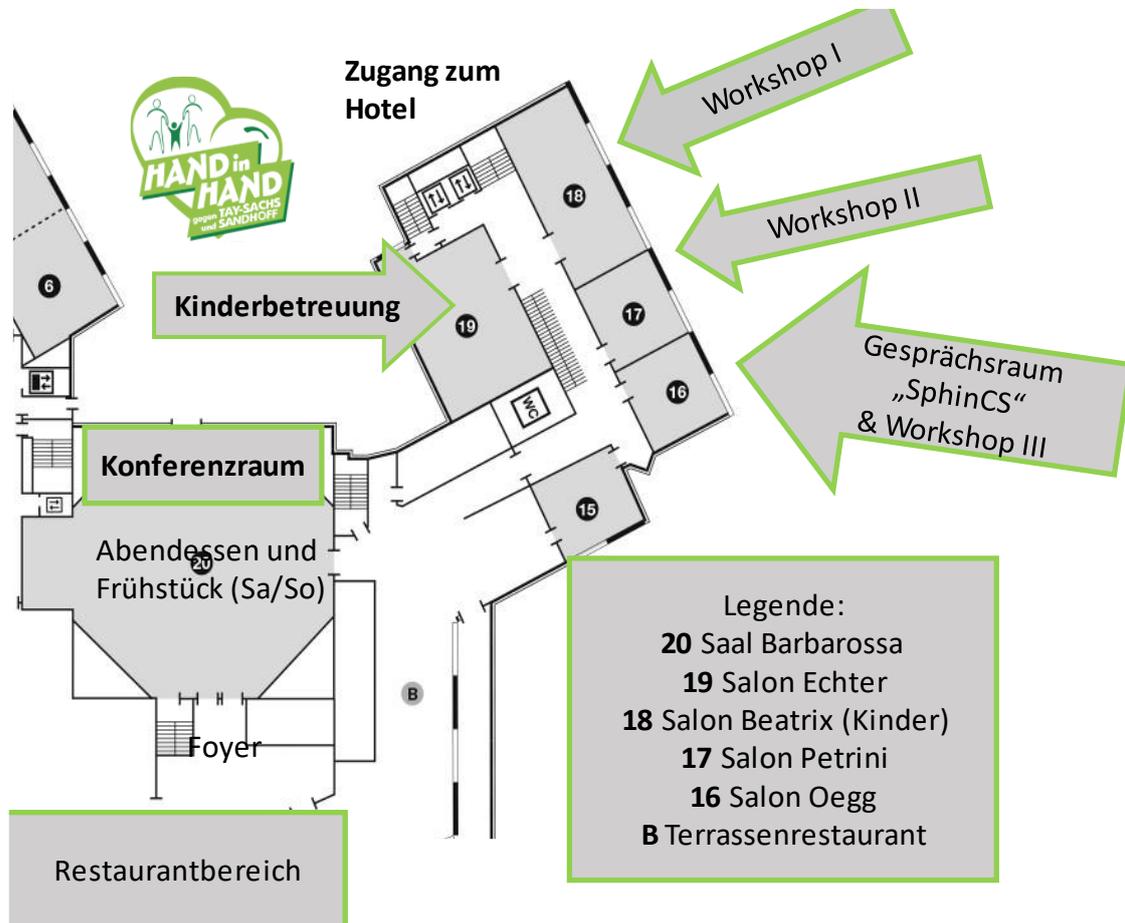
Von	Bis		Referenten
		Donnerstag, 3. Oktober	
18.00	23.00	Early Bird Abendessen in der Hotel-Weinstube	
		Freitag, 4. Oktober	
13.00	14.00	Begrüßungs- und Austauschrunde Raum Beatrix	Birgit Hardt, Sonja Hasemann, Folker Quack, Dr. Laila Arash-Kaps
14.15	15.30	Achtsamkeit und Selbstfürsorge für pflegende Angehörige Raum Beatrix	Markus Oppel
16.00	17.30	Ausflug zur Alten Mainbrücke	
18.00	24.00	Welcome-Dinner im Saal Barbarossa	
19.00	19.30	Vorstellungsrunde	
		Samstag, 5. Oktober, Vormittag	
8.00	9.30	Gemeinsames Frühstück im Saal Barbarossa	
09.30	10.00	Anmeldung und Registrierung	Welcome-Desk
10.00	10.15	Begrüßung und Einleitung	Birgit, Sonja und Folker
10.20	10.40	Stand der Forschung (I): Aktuelle Studienlage	Prof. Andreas Hahn
10.45	11.05	Stand der Forschung (II): Perspektiven, Ausblick	Dr. Eugen Mengel
11.05	11.20	Fragerunde zur Forschung	
11.20	11.30	Kaffeepause	

11.30	11.50	Neugeborenen-Screening – Fluch oder Segen?	Dr. Ali Tunç Tuncel
11.55	12.15	Update 8-in-1-Studie	Dr. Eugen Mengel
12.15	12.30	Gruppenfoto	
12.30	14.00	Mittagessen als Imbiss	
		Samstag, 5. Oktober Nachmittag	
14.00	14.45	Leben mit der Krankheit (I): Burnout-Prophylaxe: Die richtige Balance finden	Prof. Jürgen Deckert
14.50	15.10	Leben mit der Krankheit (II): Teilhabe an Mobilität	Markus Oppel Philip Koch
15.15	15.30	Erinnerungszeremonie	Melanie Mende
		Workshops und Gesprächsrunden	
15.30	15.45	Einteilung der Workshops	Melanie, Birgit, Sonja
15.45	16.00	Kaffeepause	
16.00	17.30	Workshop (I): Gesprächs- und Austauschrunde für erwachsene Patienten Raum Beatrix	Dr. Eugen Mengel Prof. Jürgen Deckert Sonja Hasemann
16.00	17.30	Workshop (II): Gesprächs- und Austauschrunde für Angehörige gestorbener Kinder Raum Petrini	Melanie Mende
16.00	17.30	Workshop (III): Gesprächs- und Austauschrunde für Eltern betroffener Kinder Raum Oegg	Prof. Hahn, Dr. Arash-Kaps, Dr. Tuncel Birgit Hardt
16.00	17.30	Möglichkeit einer individuellen Sozial- oder Rechtsberatung	RA Philip Koch Markus Oppel
18.30	24.00	Konferenz-Dinner im Saal Barbarossa	

		Sonntag, 6. Oktober Saal Barbarossa	
08.30	10.00	Gemeinsames Frühstück im Saal Barbarossa	
09.30	10.00	Grüße zum Himmel	Terrasse vor dem Restaurant
10.15	10.30	Einführung / Einteilung Runde Tische	Birgit, Sonja, Folker
10.30	11.00	Vorsorge für alle Fälle: Das Behindertentestament, etc.	Michael Popp
		Austausch an Runden Tischen	
11.00	11.45	Individuelle Fragen/Erfahrungen zum Behindertentestament	Michael Popp
11.00	11.45	Pflegetisch: Alles rund um Pflege, Entlastungsangebote und Hilfsmittel	Moderation: Markus Oppel
11.00	11.45	Vereins-Tisch: Welche Themen und Aktionen sollte Hand in Hand noch bieten	Moderation: Sonja Hasemann
11.00	11.45	PID-Tisch: Erfahrungen und Austausch.	Moderation: Birgit Hardt
11.45	12.15	Zusammenfassung der Runden Tische	Folker Quack
12.15	13.15	Hand in Hand Mitgliederversammlung	Sonja, Birgit und Folker
13.15	14.30	Mittagessen als Imbiss	
14.30	16.30	Individueller Erfahrungsaustausch in moderierten Kleingruppen	

		Kinderprogramm am Samstag Raum Echter	
9.30	10.00	Anmeldung	
10.00	12.15	Basteln, Spielen und Musizieren mit „Spaß und Spiel“ und unseren Betreuerinnen	
12.15	12.30	Gruppenfoto im Saal Barbarossa	
12.30	14.00	Mittagessen mit den Eltern	
14.30	15.30	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	
		Kinderprogramm am Sonntag Raum Echter	
10.00	12.30	Basteln, Spielen und Musizieren mit „Spaß und Spiel“ und unseren Betreuerinnen	
13.15	14.30	Mittagessen mit den Eltern	

Wegweiser



Am Donnerstag treffen wir uns in der Weinstube des Hotels zum Abendessen, Frühstück am Freitag im Restaurantbereich, Abendessen am Freitag im Saal Barbarossa, Samstag und Sonntag sind Frühstück und Abendessen jeweils im Saal Barbarossa. Mittagsimbiss und Kaffeepausen sind jeweils im Foyer des Saal Barbarossa (zwischen Barbarossa und Restaurantbereich) aufgebaut.

Hotel Maritim
Pleichertorstraße 5
97070 Würzburg
Telefon: 0931 30530

WWW.TAY-SACHS-SANDHOFF.DE

Referenten

Dr. med. Laila Arash-Kaps verfügt über eine lange 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. Dr. Arash-Kaps war an der Erforschung lysosomaler Speichererkrankungen und der Zulassung verschiedener Medikamente beteiligt. Seit Januar 2021 verstärkt sie 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. med. Jürgen Deckert ist Facharzt für Psychiatrie und Psychotherapie und langjähriger Direktor der Psychiatrischen Klinik an der Universität Würzburg. Er ist unter anderem Sprecher des Interdisziplinären Zentrums für Angsterkrankungen und Vorstandsmitglied des Zentrums für Seltene Erkrankungen Nordbayern. Seine Spezialgebiete sind unter anderem Neurobiologie und Therapie von Angststörungen. Und die Neurobiologische Basis von Therapien für psychische Störungen als Grundlage für innovative und individuelle

Therapien und Prävention.

Prof. Dr. med. 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. Prof. Hahn gehört unserem medizinischen Beirat an.



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 Patientinnenbeauftragte beim G-BA. Sie hält den Kontakt zu Pharmafirmen und Patientenorganisationen in Europa und weltweit.



Philip Koch ist Rechtsanwalt und betreibt eine Fachkanzlei für Sozialrecht mit dem Schwerpunkt auf der Beratung und bundesweiten Vertretung schwerstkranker und intensivpflegebedürftiger 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. med. 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. 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 anerkannter Gutachter für die Zertifizierung von Typ A Zentren für Seltene Erkrankungen im Rahmen des Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE). Zudem ist er vereidigter Patientenbeauftragter beim G-BA und arbeitet in den Arbeitsgruppen Newborn-Screening und Orphan Drugs der Allianz Chronisch Seltener Erkrankungen (ACHSE) mit.

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.



Dr. med. Ali Tunç Tuncel ist Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin. Er ist ärztlicher Leiter der Sprechstunde für Lysosomale Speichererkrankungen an der Universitätsklinik Heidelberg in der Sektion Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin. Er hat eine Weiterbildung im Bereich der angeborenen Stoffwechselerkrankungen und macht derzeit seine Spezialisierung in Neuropädiatrie. Dr. Tuncel ist Beirat im Vorstand der Arbeitsgemeinschaft für pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS) als Leiter der Jungen Stoffwechselmedizin (JSM). Dr. Tuncel ist Mitglied

unseres medizinischen Beirat.

Michael Popp ist bei der Sparkasse Mainfranken Würzburg als Stiftungsberater sowie Steuerreferent tätig. Im Rahmen dieser Tätigkeiten kümmert er sich vorwiegend um das Thema Nachfolgeplanung. (Dazu gehören: Nachlass, Erbfolge, Testament, Vermächtnis, usw.) Aber auch Vollmachten und Handlungsfähigkeit (Patientenverfügung, Vorsorgevollmacht, Betreuungsverfügung etc.) Zudem ist er für das Stiftungsmanagement zuständig.



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.



Kinderprogramm

Den ganzen Samstag (10.00 bis 18.00 Uhr, Mittagspause mit den Eltern) und 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.

WWW.TAY-SACHS-SANDHOFF.DE



Familienkonferenz 2023



Familienkonferenz 2023



Familienkonferenz 2023



Fotos: Patty Varasano

Hand in Hand auf Achse



Am 3. und 4. November 2023 nehmen Birgit, Folker mit Dario an der Fachtagung und Mitgliederversammlung der ACHSE in Berlin teil. Die Allianz Chronisch Seltener Erkrankungen (ACHSE) vertritt über 130 Selbsthilfegruppen und hilft uns, unsere Interessen besser durchzusetzen. Das betrifft den politischen Bereich, wo die ACHSE Vertreter von Selbsthilfegruppen mit Gesundheitspolitikern zusammen bringt, aber auch ganz praktische Beratung etwa zu Fördermöglichkeiten für Selbsthilfegruppen und vieles mehr.

Vom 23 bis 25. November fliegt Sonja nach Barcelona zum Jahrestreffen der MetabERN-Mitglieder. Hier vernetzen sich europaweit Ärzte, Forscher und Patientenvertreter seltener metabolischer Krankheiten. Unter anderem traf Sonja dort Prof. Maurizio Scarpa, der an der Universität Padua (Italien) an unseren und ähnlichen neurometabolischen Krankheiten forscht.



Im März 2024 nehmen Birgit, Folker, Dario, Dr. Laila Arash-Kaps und Dr. Eugen Mengel am internationalen MPS-Treffen teil. Hier trafen sich Forscher an MPS und ähnlichen Erkrankungen aus der ganzen Welt. Wir konnten viele Kontakte knüpfen. Die



Mukopolysaccharidosen sind wie die Gangliosidosen lysosomale Speicherkrankheiten. Es gibt auch hier sehr unterschiedliche Verlaufsformen, einige ähneln unseren Symptomen sehr stark.



Traditionell nehmen Birgit, Folker und Dario jedes Jahr am Familientreffen der Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe teil. Unsere Krankheiten sind so ähnlich, wir können viel voneinander lernen. Schon bevor wir „Hand in Hand“ gründeten, erfuhren wir bei einem NPC-Treffen, wie wichtig der Austausch unter betroffenen Familien ist. Seit wir unseren Verein gegründet

haben, tauschen wir uns regelmäßig aus und besuchen unsere Familienkonferenzen gegenseitig. Beim diesjährigen Treffen Ende April trafen wir Toni Mathieson wieder, die Vorsitzende der britischen NPDUK ist und sich auch international für Niemann-Pick engagiert. Wir hatten sie in London bei einem europäischen Tay-Sachs-Sandhoff-Treffen kennengelernt. Sie erkannte uns, vor allem Dario, gleich wieder. Es ist bewundernswert, wie Toni, die ihre drei Kinder an Niemann-Pick verloren hat, sich für den Kampf gegen die Krankheit engagiert.



Im Juli 2024 fuhren Sonja und Birgit zur SphinCS nach Hochheim, um gemeinsam mit Professor Jürgen Deckert aus Würzburg, Dr. Eugen Mengel und dem kompletten SphinCS-Team ein Projekt für unsere Late-Onset-Patientinnen und Patienten zu starten. Mithilfe der Daten aus der 8-in-1-Studie sollen psychiatrische und neurologische Symptome besser erforscht, verstanden und behandelt werden können.



Rare Diseases Run



Rund um den 29. Februar 2024, den Tag der Seltenen Erkrankungen, organisierten 22 Selbsthilfegruppen aus ganz Deutschland, die Seltene Krankheiten vertreten, den Rare Diseases Run 2024. Rund um diesen Tag ging es an den Start für den mittlerweile 3. Lauf dieser Art. Unsere Selbsthilfegruppe war zum zweiten Mal dabei.

Im vorigen Jahr gingen 1600 Euro aus dem Erlös des Laufes an unseren Verein, dieses Jahr waren es 1100 Euro. Es sind in diesem Jahr aber auch weniger für unseren Verein gestartet. Dennoch werden wir auch beim nächsten Mal wieder dabei sein und bitten Euch schon jetzt kräftig die Werbetrommel zu rühren, damit möglichst viele für unseren Verein an den Start gehen.

Emma Bartelsheim nahm im fernen Kanada teil und fungierte zugleich als Botschafterin des Laufs für unseren Verein. Mitgelaufen sind in diesem Jahr: Silvana Cilli mit ihren Söhnen Danilo und Bijon, Daniela Frei, Gina Esser mit ihrer Mutter Cornelia, Carmen Ruiz Fajardo mit Ava, Carla und Stefan Wölfel, Emma Bartelsheim, Monika Quack, Birgit und Dario Hardt mit Folker Quack.



Tag der Seltenen Erkrankungen



Am Tag der Seltenen Erkrankungen, der 2024 tatsächlich auf das seltene Datum 29. Februar fiel, feierte das Zentrum für Seltene Erkrankungen Nordbayern (ZESE) am Uniklinikum Würzburg sein zehnjähriges Bestehen.

Schon bei der offiziellen Gründung des Zentrums waren wir mit Dario dabei,

gründeten im Folgejahr unsere Patientenorganisation „Hand in Hand“. Deshalb und als Vertreter des Würzburger Arbeitskreis Seltene Erkrankungen (WAKSE) waren wir eingeladen, uns am Geburtstag des ZESE zu beteiligen.

Neben Eva Luise Köhler (Schirmherrin der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, ACHSE), und der ACHSE-Vorsitzenden Geske Wehr saß Folker als Patientenvertreter mit auf dem Podium und diskutierte unter anderem mit der parlamentarischen Staatssekretärin im Bundesgesundheitsministerium, Dr. Sabine Dittmer, dem Dekan der medizinischen Fakultät, Prof. Matthias Frosch, dem Sprecher des ZESE, Prof. Helge Hebestreit und dem stellvertretenden Klinikdirektor Prof. Martin Fasnacht.

Folker sagte, dass die Seltenen Erkrankungen durch die Zentren mehr in den Fokus der Medizin gerückt seien. Allerdings fehle es noch immer an einer ausreichenden Finanzierung



bei Forschung und Behandlung von chronisch-seltenen Erkrankungen. Folker appellierte an die vielen anwesenden Mediziner, es möge doch jeder eine Art Patenschaft für eine Seltene Krankheit übernehmen. Dann müsste man vielleicht schon bald nicht mehr von den „Waisen der Medizin“ sprechen.

Stellvertretend für den WAKSE schilderte Birgit sehr bewegend den langen Weg der Diagnose am Beispiel von Dario und welche Kämpfe betroffene Familien immer wieder auszufechten hätten. Birgit berichtete von der Schockstarre im ersten Jahr nach der Diagnose und dem

Kampf zurück ins Leben bis zur Gründung der Selbsthilfegruppe. Aber auch über die immer neuen Hürden, die die unterschiedlichen Kostenträger und das Gesundheitssystem immer wieder vor einer Familie mit einem chronisch kranken Kind aufbauen. Die anwesenden Ärzte und Forscher waren sehr berührt.

Medizinischer Beirat



Unser neuer medizinisch-wissenschaftlicher Beirat: V.l.: Folker Quack, Dr. Ali Tunç Tuncel, Prof. Andreas Hahn, Prof. Konrad Sandhoff, Birgit Hardt, Dr. Eugen Mengel, Dr. Laila Arash-Kaps.

Foto Patty Varasano

2019 gründeten wir mit Ärzten und Forschern, die unserem Verein von Beginn an unterstützten und mit ihrem Fachwissen und ihrer Expertise voran gebracht haben, einen medizinisch-wissenschaftlichen Beirat. Er hilft und unterstützt, berät und ordnet ein. Beispielsweise, wenn Berichte und Informationen über Forschungen und unsere Krankheiten im Internet kursieren oder eine betroffene Familie uns Informationen zuschickt, die wir gerne kompetent einordnen und beantworten wollen. Unsere Beiräte halten aber auch auf Kongressen und Ärztetagungen immer die Augen auf, wenn es etwas neues zu den Gangliosidosen zu berichten gibt. Bei unseren Familienkonferenzen geben sie ihr Wissen an unsere Familien und Patienten weiter.

2023 haben wir beschlossen, diesen Beirat zu erweitern. Neben Dr. Laila Arash-Kaps, Prof. Dr. Konrad Sandhoff und Dr. Eugen Mengel, die dem Beirat von Anfang an angehören, haben wir Prof. Dr. Andreas Hahn (Uniklinik Gießen) und Dr. Ali Tunç Tuncel (Uniklinik Heidelberg) angefragt, Teil unseres Beirates zu werden. Beide haben spontan zugesagt. Vielen Dank für diese Bereitschaft. Wir freuen uns auf einen regen Austausch und eine gute Zusammenarbeit.

Leider mussten wir uns 2022 von Prof. Dr. Michael Beck verabschieden, der völlig überraschend aus dem Leben gerissen wurde. Er gehörte ebenfalls seit 2019 unserem medizinischen Beirat an und hat uns sehr oft wichtige Informationen und Tipps gegeben.

Erweiterter Vorstand



Bei der Mitgliederversammlung 2023 haben wir erstmalig seit Gründung des Vereins unseren Vorstand erweitert. Neben dem 1. Vorsitzenden und Sprecher des Vereins Folker Quack und der 2. Vorsitzenden und Kassiererinnen Birgit Hardt gehört jetzt auch Sonja Hasemann dem Vorstand von „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff e.V.“ an.

Sonja Hasemann lebt in Konstanz am Bodensee und wurde 2018 Mitglied bei „Hand in Hand“. Sonja betreut ihre Freundin Nicole, die an der adulten Form von Tay Sachs erkrankt ist. Schon seit Anfang 2023 vertritt sie „Hand in Hand“ und damit die metabolischen Stoffwechselstörungen Tay-Sachs, Morbus Sandhoff und GM1 im europäischen Referenznetzwerk MetabERN.

Hintergrund dieser Erweiterung ist vor allem die stetige Zunahme an Patientinnen und Patienten mit der adulten (erwachsenen) Form der Erkrankungen Tay-Sachs und Morbus Sandhoff. Unser Verein war nach seiner Gründung 2015 die erste Selbsthilfegruppe in Europa, die sich intensiv auch um Patienten mit der adulten Verlaufsform kümmerte. Für uns gehörten sie unbedingt dazu. Zum einen reden wir hier über dieselbe seltene Krankheit, zum anderen können uns die Adulten besser noch als manche Juvenile vieles über die Krankheit und was sie mit Ihnen macht erzählen. Über sie lernen wir die Krankheiten noch besser kennen und das hilft am Ende allen unseren Betroffenen.

Und die Erwachsenen schätzen unsere Gruppe, den Austausch, die Hilfsangebote genauso wie alle anderen auch. Insgesamt vertritt unser Verein über 30 Patientinnen und Patienten mit einer adulten oder spät-juvenilen Verlaufsform. Sie müssen im Laufe ihres Lebens sehr viele und sehr unterschiedliche Erfahrungen mit ihrer Krankheit machen. Und für einige dieser Probleme gibt es keine oder viel zu wenig Ansprechpartner und Experten, die sich wirklich gut mit Tay-Sachs und Morbus Sandhoff auskennen. Das wollen wir ändern und überhaupt die Angebote für die erwachsenen Patienten erweitern. So waren wir froh, dass sich Sonja Hasemann anbot, hier zu helfen.

Bei der Mitgliederversammlung am 1. Oktober 2023 im Hotel Maritim wurde Sonja Hasemann bei einer Enthaltung einstimmig in den Vorstand gewählt. Mit demselben Ergebnis wurden auch Folker Quack und Birgit Hardt wieder in ihre Ämter gewählt. Als Kassenprüfer wurden Christian Full wieder- und Kristina Rinke neu in dieses Amt gewählt. Vielen Dank an Melanie Mende, die zuvor vier Jahre lang als Kassenprüferin tätig war.

Neugeborenen-Screening



Mit gerade mal knapp 40 Krankheitsbildern, auf die beim Neugeborenen-Screening getestet wird, gehört Deutschland europa- und weltweit zu den Schlusslichtern. Um so größer die Hoffnung auf das genomische Screening, bei dem zumindest die Kosten

keine große Rolle mehr spielen, egal, ob 40, 150 (wie in den USA) oder mehr Krankheitsbilder getestet werden.

Allerdings gibt es ethische (z.B. Recht auf Nichtwissen, nicht jede Krankheit muss ausbrechen), medizinische (Therapieoptionen) und praktische (Datenschutz, Akzeptanz) Themen rund um das genomische Neugeborenen-Screening.

Im Rahmen des „NEW-LIVES Projekt“ an der Uni Heidelberg befasst sich ein Expertenteam aus Medizinern der unterschiedlichsten Fachrichtungen, Juristen, Ethikern und Patientenvertretern mit diesen Themen. Bei der ACHSE hat sich ein Arbeitskreis dazu gebildet, dem Folker für unsere Selbsthilfegruppe angehört.

Da Patientenvertreter aus dem ACHSE-Arbeitskreis auch in das NEW-LIVES-Projekt eingebunden sind und wir über Dr. med. Ali Tunç Tuncel auch medizinisch-wissenschaftliche Vertreter in Heidelberg ansprechen können, sind wir hier gut vernetzt. Denn es ist wichtig, jetzt Einfluss auf die Kriterien zu nehmen und zu wissen, wie wir es anstellen, damit so seltene und (noch) wenig therapierbare Krankheiten wie die unseren in ein künftiges genomisches Neugeborenen-Screening aufgenommen werden können.

Schon jetzt sind unterschiedliche Herangehensweisen festzustellen: Während Deutschland und Europa zunächst alle offenen Fragen beantworten und dann mit dem Screening beginnen wollen, gehen die US-amerikanischen Pilotstudien den umgekehrten Weg: Sie beginnen mit dem Testen und versuchen, die dabei entstehenden Fragen zu beantworten.

Denn Fragen gibt es zuhauf: Bei nicht mal 40 Krankheiten werden die Eltern vor dem Screening ihres Neugeborenen in Deutschland über jedes der Krankheitsbilder aufgeklärt. Das wäre nicht mehr möglich. Viel wichtiger ist, dass Eltern über ein negatives Ergebnis informiert und im Falle eines positiven Befunds kompetent und empathisch von Experten aufgeklärt werden.

Und natürlich ist der Schutz vor Diskriminierung extrem wichtig. Sonst würde nicht nur die Bereitschaft sinken, überhaupt an einem Screening teilzunehmen.

WWW.TAY-SACHS-SANDHOFF.DE

Spendenaktionen

Rund um unsere Familienkonferenz bringen unsere Familien ihre übers Jahr gesammelten Spenden oder gefüllte Spendenhäuschen mit. Aber auch an der Konferenz selbst gibt es viele Aktionen, die zum Spenden einladen.



Längst schon Tradition ist „Petras Nähkästchen“. Das ganze Jahr über näht Petra Ihnken nützliche Dinge für unsere Kinder und Familien. Es gibt Geschenke für unsere betroffenen Kinder und nützliche Dinge für eine Spende an den Verein. Viele der Näh Sachen und auch die selbst gebastelten Kerzenständer fanden ihre Abnehmer. Insgesamt kamen 535 Euro an Spenden zusammen.

Ulf Metschies, ehemaliger Fußball-Bundesliga-Profi (u.a. 1. FC Nürnberg und VfL Osnabrück) und inzwischen Country Sales Director bei Champion Deutschland, sponserte über seine Firma Champion-T-Shirts, die mit unserem Logo und unserem Leitspruch „Leben mit Tay-Sachs und Sandhoff“ bedruckt waren. Auch diese T-Shirts konnten gegen eine Spende mitgenommen werden und fanden reißenden Absatz. Die T-Shirts und ein paar restliche Laufshirts unseres Vereins brachten es auf 600 Euro.



Die Familie Deniz spendet von jedem verkauften Kinderwagen ihres Online-Shop einen festen Betrag für unseren Verein.

1300 Euro kamen zusammen, die zur

Konferenz überwiesen wurden, denn leider konnten die Familie nicht teilnehmen.

Aber es gab auch neue nachahmenswerte und originelle Spendenbeispiele. So spendete Krissi Rinke, ihr Trinkgeld, das sie beim Vatertagsfest bekam, als sie die Bar schmiss: Insgesamt 281,70 Euro. Ihr Pfandgeld sammelte ein Jahr lang Renate Kratzer-Metschies : 62, 27 Euro kamen zusammen. Gina Esser stellte in dem Autohaus, in dem ihr Vater arbeitet, eine Hand-in-Hand-Spendenbox auf und sammelte darin 191 Euro.

Aber auch Familien und Referenten spendeten zur Konferenz. Da wir nicht möchten, dass eine Familie aus finanziellen Gründen nicht an der Konferenz teilnehmen kann, halten wir auch dank unserer Sponsoren die Teilnahmegebühr so gering wie möglich. Um so schöner, wenn dann Familien oder Gäste, die sich auch einen höheren Beitrag leisten könnten, etwas zur Konferenz spenden. 2023 kamen so 1150 Euro zusammen.

Hinzu kamen Spenden über „betterplace“, wo wir einen ständigen Spendenaufruf für die Kinderbespaßung bei unserer Konferenz laufen haben und dessen Erlös wir immer zur Konferenz hin abrufen. Für die Konferenz 2024 haben wir hier 1033,50 Euro erhalten.

Es gibt aber auch Spenden, auf die wir viel lieber verzichtet hätten. Über Wochen kämpften wir mit der Familie Wilker, damit Matteo weiter Miglustat im Off-Label-Use erhalten kann. Nachdem die Gerichte gegen Matteo entschieden, machten wir den Fall öffentlich. Dies löste eine nicht erwartete Spendenaktion aus, damit Matteo sein Medikament weiter bekommen kann. Leider verlor Matteo den Kampf gegen seine schreckliche Krankheit zu früh, um alle Spendengelder in sein Medikament zu investieren. Über 29.000 Euro leitete seine Familie deshalb an unseren Verein weiter, damit es anderen Kindern zugute kommen kann.

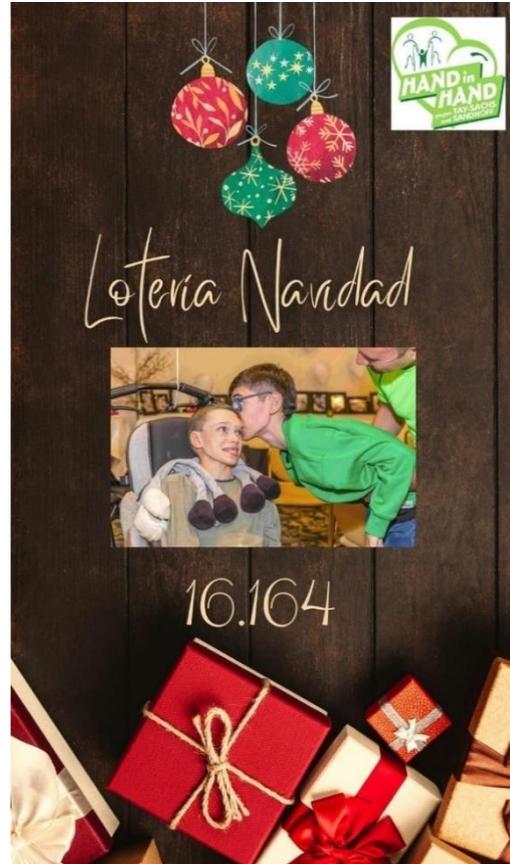
Martin Schoder, ein Onkel von Sofia Frei, sammelte zu seinem Geburtstag Spenden für Hand in Hand. Stolze 1200 Euro kamen dabei zusammen.

Um eine Spende an Hand in Hand statt Blumen oder Kränzen bat die Familie Overschmidt (Verwandschaft von Olivia / Familie Metschies). 1240 Euro kamen zusammen.

Vielen Dank an alle, die dazu beigetragen haben, dass wir auch künftig eine günstige Konferenz anbieten und genug Geld für die Forschung und neue Projekte zusammen bekommen.

Lottoglück für Hand in Hand

Es ist die größte Lotterie der Welt, die spanische Weihnachtslotterie „El Gordo“. Der Hauptgewinn „El Gordo“ beträgt vier Millionen Euro. Und den hatten unsere spanischen Freunde Ricardo Mendoza und Ainhoa Samper Ruera natürlich im Blick, als sie ein Los für unseren Verein kauften. Mit Rodrigo und Yago nahmen sie 2023 an unserer Familienkonferenz teil. Kurz nach der Diagnose unserer beiden Söhne haben wir sie bei einem europäischen Treffen in Paris kennen gelernt. Das ganz große Losglück hatten wir zwar nicht, aber immerhin einen Gewinn von 850 Euro haben Ricardo und Ainhoa erzielt und unserem Verein überwiesen.



Online-Spendenaktionen

Am 01. Juli 2024 hat Meta sämtliche Spendensammelfunktionen abgeschaltet. Gerade Spenden zu Geburtstagen haben uns immer wieder gute Spendeneinnahmen vor allem via Facebook beschert. Seit Herbst 2023 bis zum Abschalten im Juli 2024 noch einmal 725 Euro.

Aber zum Glück gibt es eine Alternative: Wir sind bei [betterplace.org](https://www.betterplace.org) als gemeinnützige Organisation vertreten und haben dort aktuell auch zwei Projekte laufen, für die Ihr zum Beispiel zum Geburtstag oder aus anderen Anlässen Spenden sammeln könnt. Diese Spendenaktionen könnt Ihr dann via facebook, instagramm, TicToc oder sonstige Netzwerke teilen, bzw. verlinken.

Und so geht es:

Geht auf www.spendenaktion.betterplace.org

Klickt auf „Als Privatperson“

Drückt auf den grünen Button „Jetzt starten“, um eine Spendensammlung für eine gemeinnützige Organisation zu starten.

Gebt dann zur Auswahl eines Projekts „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff“ in die Suchmaske ein.

Ihr könnt dann zwischen zwei Projekten „Hand in Hand kranken Kindern helfen“ oder „Starke Momente für kranke Kinder und ihre Geschwister“ wählen.

Anschließend müsst Ihr ein kleines Profil bei betterplace anlegen.

Dann habt ihr es schon fast geschafft. Auf dem Formular muss noch eine Kategorie (z.B.Geburtsag) angeklickt werden. Alles andere ist vorausgefüllt. Ihr könnt noch etwas zu Eurer Motivation, für uns Spenden zu sammeln, schreiben, einen knackigen Titel vergeben oder ein Bild hochladen.

The infographic consists of three vertical panels with a green and white color scheme. The first panel on the left features a large exclamation mark icon and text stating that from July 1st, donation actions are no longer possible on Facebook and Instagram. It explains that Meta has disabled these functions and that users can no longer collect donations on these platforms. The second panel in the middle offers a 'super alternative' and lists various social media platforms (Instagram, Facebook, TikTok, Twitch, LinkedIn) where donations can still be collected through the Betterplace website. It encourages users to create a free action page with a few clicks. The third panel on the right expresses excitement for the user's action, mentioning events like birthdays or marathons. It states that with Betterplace, users can make a difference through donation actions. An illustration at the bottom of this panel shows a group of diverse people, including a woman with a megaphone and a person in a wheelchair, standing on a green hill.

Ab 1. Juli

Keine Spendenaktionen mehr über Facebook und Instagram!

Meta schaltet am 1. Juli sämtliche Spendensammelfunktionen auf Facebook und Instagram ab. Du kannst also ab dann auf diesen Plattformen keine Spenden mehr für uns sammeln!

Doch zum Glück...

...gibt's eine super Alternative für dich und uns!

Auf [betterplace.org](https://www.betterplace.org) sind deinem Engagement keine Grenzen gesetzt: egal, ob du über Instagram, Facebook, TikTok, Twitch oder LinkedIn Spenden sammeln willst!

In wenigen Klicks erstellst du deine eigene, kostenlose Aktionsseite und kannst sofort loslegen.

Alle Infos gibt's auf www.spendenaktion.betterplace.org

Wir freuen uns auf deine Aktion!

Ob Geburtstag, Marathon oder einfach, weil du einen Unterschied machen willst: Mit betterplace kannst du auch weiterhin Spendenaktionen starten und einen Unterschied machen.

Aktuelles von der Pharma

Als wir 2013 die Diagnose GM2- Morbus Sandhoff für Dario bekamen, gab es keine Therapie gegen GM2. Uns wurde empfohlen, einen Substrathemmer namens Zavesca (Miglustat) zu versuchen. Er wäre für eine ähnliche Erkrankung zugelassen, die meisten Kinder müssten allerdings eine strenge Diät einhalten und zwei Stunden vor der Medikamenteneinnahme und zwei Stunden danach keinen Zucker oder Kohlenhydrate essen. Drei Mal am Tag. Eine Herausforderung für einen kleinen Jungen, der zu dem Zeitpunkt sehr gerne gegessen hat.

Aber man machte uns, insbesondere bei europäischen Treffen, Hoffnung auf eine Studie an einem Substrathemmer, der viel besser die Blut-Hirnschranke überwinde und somit nicht so hoch dosiert werden müsse, weshalb unter anderem deutlich weniger Nebenwirkungen auftreten würden: Venglustat.

Wir selber probierten Zavesca und zum Glück waren bei Dario die Nebenwirkungen nicht so stark.

Aber da das nicht bei allen Kindern der Fall war, warteten wir ungeduldig auf die Studie mit dem neuen Substrathemmer. Jahr für Jahr wurde uns erzählt, wie gut die Ergebnisse im Labor und in Tiermodellen sind und dass die Studie bald losgehen würde.

Jahr für Jahr warteten wir mit großer Hoffnung auf den Start der Studie. Parallel wurde von der Pharmafirma viel investiert.



2020 war es endlich soweit, die Studie sollte beginnen, allerdings nicht an Kindern sondern Erwachsenen und es sollte eine placebokontrollierte Studie sein. Aus unseren Erfahrungen mit GM2 wissen wir, wie unterschiedlich die erwachsenen Verläufe sind. Wir konnten uns nicht vorstellen, dass man sie in einer Placebostudie wahlweise vergleichen kann.

Patienten, die vielleicht schon 40, 50 Jahre mit der Krankheit leben, haben eigene, ganz unterschiedliche Wege gefunden, mit ihr zu leben. Und muss nicht so früh wie möglich mit einer Behandlung begonnen werden?

2022 bekamen wir dann endlich Kontakt zu der Pharmafirma Sanofi. Wochenlang redeten wir mit den Verantwortlichen, damit auch Kinder und Jugendliche aufgenommen werden. Mit einem Teilerfolg. Immerhin kamen vier Kinder aus unserer Gruppe in einen Nebenarm der Studie, ohne Placebo.

Dann im April 2024 das überraschende Aus für die Studie. Im Quartalsbericht von Sanofi stand kurz, dass die Studie mit Venglustat bei GM2 gestoppt wird, da die Ergebnisse nicht zufriedenstellend waren. Geschockt versuchten wir weitere Informationen zu bekommen.

Wir hatten viele Fragen:

Welche Ergebnisse hatten sie erwartet und welche gab es?

Waren die jahrelangen Vorstudien oder das Studiendesign falsch?

Hätte man die Patientengruppe anders wählen sollen?

Wie sind die Ergebnisse bei den Erwachsenen und unseren jugendlichen Teilnehmern?

Viele der Fragen sind bis heute offen.

Wir können nur hoffen, dass kommende Studien vom Design besser ausgewählt werden und die Pharmafirmen den Kontakt zu der Selbsthilfe von Anfang an auf Augenhöhe suchen. Wir kämpfen weiter dafür.

Aber es gab 2024 auch gute Nachrichten: Die niederländische Pharmafirma „Azafaros“ gibt positive Daten aus der Phase-2-Studie mit Nizubaglustat bei GM2-Gangliosidose und Niemann-Pick-Krankheit Typ C bekannt. Diese Ergebnisse würden die weitere Entwicklung von Nizubaglustat für GM1 und GM2-Gangliosidose und Niemann-Pick, Typ C unterstützen.

The logo for Azafaros, featuring the word "azafaros" in a lowercase, blue, sans-serif font. The letters "a" and "o" have horizontal lines extending from their left and right sides respectively.

Die Phase-3-Studien sind für 2025 geplant – auch in Europa und auch in Deutschland.

Stefano Portolano, CEO von Azafaros, sagte: „Die Ergebnisse der RAINBOW-Studie der

Phase 2 markieren einen entscheidenden Moment in der Entwicklung von Nizubaglustat. Der duale Wirkmechanismus hebt Nizubaglustat von anderen Wirkstoffen ab und bedeutet einen großen Fortschritt. Wir sind von den Ergebnissen der Studie begeistert und mehr als zuversichtlich, dass Nizubaglustat das Potenzial hat, eine praktische, lebensverändernde Therapie für Patienten zu werden, die von GM1- und GM2-Gangliosidosen und NPC betroffen sind. Azafaros ist nun bereit, im nächsten Jahr eine globale Phase-3-Studie zu beginnen.“ Wir hoffen sehr, dass „Azafaros“ mit einem guten Studiendesign die Wirksamkeit seines Medikaments belegen und die RAINBOW-Studie erfolgreich abschließen kann.

Und auch die japanische Pharmafirma JCR setzt ihr Programm fort, mit ihrem Verfahren, die Blut-Hirn-Schranke für eine Enzymersatztherapie zu überwinden. Tay-Sachs und Morbus Sandhoff bleiben auch hier auf der Agenda. Im Gegensatz zum Substrathemmer, der das nicht verstoffwechselbare Substrat (bei uns die Gangliosiden) reduziert, damit es zu weniger Ablagerungen in den Zellen kommt, ersetzt die Enzymersatztherapie – wie der Namen schon sagt – das durch die Genmutation nicht oder nicht ausreichend erzeugte Enzym. Bei den Gangliosidosen ist diese Therapie bislang nicht möglich, weil die Enzyme fast ausschließlich im zentralen Nervensystem fehlen, ein Ersatzenzym müsste folglich erst die Blut-Hirn-Schranke überwinden, die unser Gehirn vor Infekten schützt. Dafür sind die Enzyme viel zu groß – aber es wird an Methoden geforscht, sie mit einer Art „Taxi“, über die Blut-Hirn-Schranke zu schleusen.



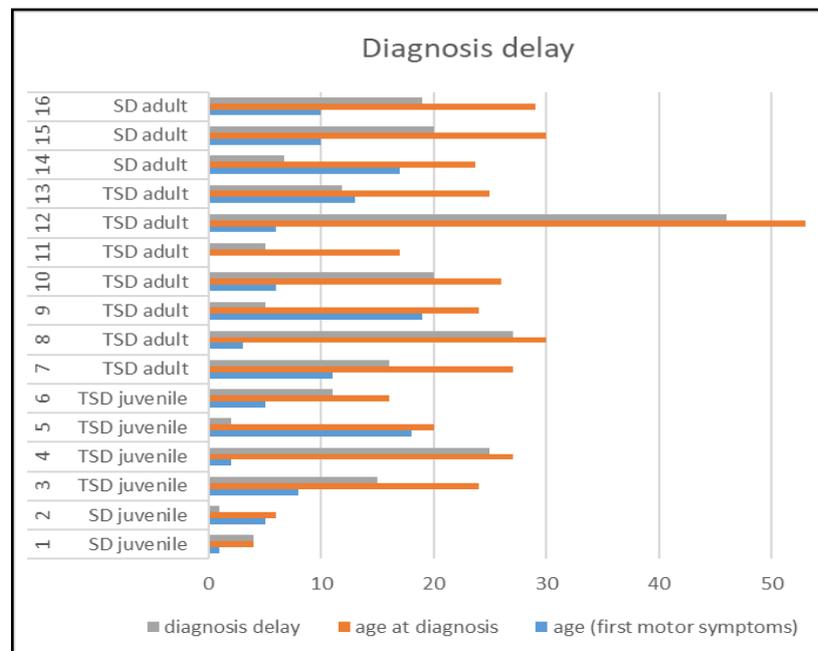
WWW.TAY-SACHS-SANDHOFF.DE

Registerstudie „8 in 1“

Unsere gemeinsam mit dem Forschungsinstitut SphinCS entwickelte Register-Studie „8-in-1 Register – Achtung Gangliosidosen“ zur Erfassung der klinischen Manifestationen von acht Gangliosidosen* wurden auch 2024 erfolgreich fortgesetzt. Weitere Patientinnen und Patienten wurden aufgenommen. Ein Schwerpunkt lag auf der Auswertung der juvenilen und adulten Teilnehmer. Hierzu entstand ein Poster, das hier auszugsweise wiedergegeben wird.

Zum Zweck dieser Auswertung: Genetisch und biochemisch werden 3 GM2-Gangliosidosen unterschieden. Der klinische Verlauf der juvenilen und adulten Formen der GM2-Gangliosidose unterscheidet sich weitgehend von der klassischen Form. Es liegen nur wenige Veröffentlichungen mit begrenzten Informationen vor. Daten zum natürlichen Verlauf verbessern die diagnostische Genauigkeit und würden die klinische Entwicklung spezifischer Therapien unterstützen und ermöglichen. In dieser Auswertung liegt der Schwerpunkt auf psychiatrischen Manifestationen bei derzeit erwachsenen Patienten mit GM2-Gangliosidose, die am "Acht-in-Eins – Achtung Gangliosidose!"-Patientenregister teilnehmen.

Zeitspanne vom ersten motorischen Symptom bis zur Diagnose



Methoden:

Eine Querschnittsanalyse einschließlich der Krankengeschichte wurde bei erwachsenen Patienten mit juveniler und erwachsener GM2-Gangliosidose durchgeführt, die am 8-in-1-Gangliosidose-Register (NCT04624789) in Deutschland teilnehmen. Primärer Endpunkt: Prävalenz und Auftreten von psychiatrischen und neurologischen Symptomen bei erwachsenen Patienten. Sekundäre Endpunkte: erstes neurologisches oder psychiatrisches Zeichen oder Symptom, Diagnoseverzögerung. Die Walton- und Gardner-Medwin-Skala wurde zur Charakterisierung der Motoneuronenerkrankung verwendet.

Ergebnisse:

Von Juni 2020 bis November 2023 wurden 16 Erwachsene GM2-Patienten mit juvenilem oder erwachsenem Subtyp in das 8-in-1-Register aufgenommen: 2 juvenile und 3 erwachsene SD-Patienten; 4 juvenile und 7 erwachsene TSD-Patienten.

Das Durchschnittsalter bei Auftreten des ersten Symptome betrug 9,2 Jahre [SD +/- 5,7]. Erste Symptome waren Entwicklungsverzögerung bei 3/16, ataktischer Gang bei 3/16, unsicherer Gang bei 3/16, 4/16 Patienten hatten bereits im Alter von 11, 12 und 17 Jahren eine Schwäche der unteren Extremitäten, undeutliche Sprache wurde als frühes Symptom bei 2/16 beobachtet. Schulversagen und Gedächtnislücken wurden bei 1/16 Patienten festgestellt. Das Auftreten psychiatrischer Manifestationen nach dem ersten neurologischen Symptom reichte von wenigen Monaten bis zu mehr als 2 Jahrzehnten. Zu Beginn der Studie wiesen 16/16 Patienten eine Erkrankung der unteren Motoneuronen und zerebelläre Dysarthrie auf, 13/16 variable kognitive Defizite, 10/16 Tremor und 11/16 psychiatrische Manifestationen. Mäßige und schwere kognitive Defizite traten nur beim juvenilen Subtyp auf. Psychiatrische Manifestationen wurden am häufigsten als bipolare Störung, seltener als schizophrenieähnliche Störung oder Depression beschrieben. Die mittlere Diagnoseverzögerung betrug 14,6 [SD +/- 11,3] Jahre. Die Variante c.805G>A wurde in 9/18 Allelen in dieser Kohorte nachgewiesen.

Nr.	disease	Variant 1	Variant 2	first motor symptom	age (first motor symptoms)	motoneuron disease	WGM Scale
1	SD juvenile			late early stepping	1	3	6
2	SD juvenile			atactic gait	5	3	9
3	TSD juvenile	c.805G>A	c.1527-1G>A	atactic gait	8	2	3
4	TSD juvenile			motor development delay	2	3	8
5	TSD juvenile	c.1274_1277dup	c.805G>A	insecure gait	18	1	3
6	TSD juvenile	c.1496G>A	c.1496G>A	insecure gait	5	3	6
7	TSD adult	c.409C>T	c.805G>A	weakness lower extremities	11	2	4
8	TSD adult	c.805G>A	c.915_917del	motor development delay	3	2	6
9	TSD adult	c.1073+1G>A	c.805G>A	weakness lower extremities	19	2	4
10	TSD adult	c.1073+1G>A	c.805G>A	atactic gait	6	2	6
11	TSD adult	c.805G>A	c.508C>T	weakness lower extremities	12	1	3
12	TSD adult	c.805G>A	c.805G>A	recurrent falls	6	1	3
13	TSD adult			insecure gait	13	3	7
14	SD adult	c.1671+81_82delTG	c.1598G>T	weakness lower extremities	17	3	7
15	SD adult			insecure motor function, no bicycle riding any more	10	3	6
16	SD adult			insecure motor function, no bicycle riding any more	10	3	9

Derzeit erwachsene Patienten mit Sandhoff- und Tay-Sachs-Krankheit und ihre motorischen Symptome

Klasse	Darstellung des Aktivitätsniveaus
0	Vorklinisch. Alle Aktivitäten.
1	Läuft normal. Unfähig, frei zu laufen
2	Erkennbare Haltungs- oder Gangstörung, überwindet Treppen ohne Geländer
3	Erkennbare Haltungs- oder Gangstörung, Treppensteigen nur mit Geländer
4	Geht ohne Hilfe, kann keine Treppen steigen
5	Kann nicht vom Stuhl aufstehen, geht normal.
6	Geht nur mit Messschiebern oder anderen Hilfsmitteln
7	Kann nicht gehen. Kann den Rollstuhl rollen und normal essen und trinken.
8	Sitzt ohne Stütze auf einem Stuhl. Kann nicht ohne Hilfe aus einem Glas trinken
9	Unfähig, ohne Unterstützung aufrecht zu sitzen oder ohne Hilfe zu essen oder zu trinken
10	An das Bett gefesselt. Benötigt Hilfe bei allen Aktivitäten

Die modifizierte Walton und Gardner-Medwin (WGM)-Skala wird zur Messung der globalen motorischen Behinderung verwendet. Sie bewertet den klinischen Schweregrad auf einer Skala von 0-10.

Schlussfolgerung:

Patienten mit GM2-Gangliosidose mit Auftreten erster Krankheitssymptome jenseits der frühen Kindheit, leiden an einer langsam fortschreitenden Erkrankung der unteren Motoneuronen, komplexen Sprachstörungen einschließlich zerebellärer Dysarthrie und variablen kognitiven Defiziten. Die Mehrheit der Patienten in dieser Kohorte von derzeit erwachsenen Patienten (68 %) weist psychiatrische Manifestationen auf. Kognitive Defizite und Schwäche der unteren Extremitäten treten bereits im Kindesalter auf. Im Zuge der Diagnosefindung wurden mehrere Patienten dieser Kohorte zunächst als SMA diagnostiziert. Diese quantitativen Daten können die diagnostische Genauigkeit und eine frühere Diagnose verbessern und die Aufmerksamkeit auf mehr als nur motorische Symptome lenken.



Die Gruppe der Adults bei unserer Familienkonferenz 2023.

Die vorrangigen Ziele unserer gemeinsamen 8-in-1-Studie:

- Gangliosidosen besser verstehen - "knowledge".
- Gangliosidosen in der Öffentlichkeit bekannt machen - "awarness".
- Aktive Einbeziehung der Patienten in den Prozess und die Planung - "participation".
- Patienten den Zugang zu Arzneimittelprüfungen durch Daten über den natürlichen Verlauf ermöglichen



In Memoriam

Seit wir vor fast zehn Jahren den Verein „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff“ gegründet haben, mussten wir uns von 23 Kindern verabschieden. Wir werden uns niemals daran gewöhnen. Es sind die traurigsten und schwersten Momente im Vereinsleben. Und jedes Mal spüren wir die Hilflosigkeit, zu der uns die Krankheiten leider noch immer verdammen. Wir spüren die große Trauer und Verzweiflung der Eltern und Angehörigen. Ein ganz kleines bisschen Trost kann unsere Gemeinschaft zwar geben, weil auch in diesen schlimmen Tagen niemand allein gelassen wird. Doch das Schicksal, sein eigenes Kind verloren zu haben, bleibt.

In diesem Jahr - seit unserer Konferenz im Oktober 2023 – mussten wir uns von sechs Kindern verabschieden. Sie leben in unseren Herzen weiter, wir werden sie nie vergessen. Aber sie sind uns auch Auftrag, unseren Kampf gegen die schrecklichen Krankheiten Tay-Sachs, Morbus Sandhoff und GM1 fortzusetzen. Denn ausgerechnet in diesem Jahr wurde eine Studie für ein Medikament abgebrochen. Liebe Forscher, liebe Pharmaindustrie, vergesst uns nicht – wir brauchen endlich Erfolge gegen diese schrecklichen Krankheiten. Kinder dürfen nicht sterben!



Matteo 8.5.2020 bis 2.4.2024



Ömer 12.9.2018 bis 30.1.2024



Masal 10.12.2021 bis 9.4.2024



Julen 26.6.2019 bis 10.12.2023



Mert 9.7.2021 bis 21.8.2024



Jaycob 12.12.2021 bis 12.01.2024

Matteo, Ömer, Masal, Julen, Mert und Jaycob sind jetzt frei von Tay-Sachs oder Morbus Sandhoff. Genau wie alle unseren anderen Kinder, die wir verabschieden mussten:

Sophie, Ben, Haylie, Albert, Ensar Ali, Erva, Aaliyah, Julian, Alessio, Amalia, Mark, Viktoria, Elias, Harun, Thora Lynn, Hiranur und Elia.

In unseren Herzen lebt ihr weiter.



ViSdP: Folker Quack,
Hand in Hand gegen Tay-Sachs
und Sandhoff e.V.

Theodor-Heuss-Str. 58
97204 Höchberg

IBAN: DE59 7905 0000 0047 7995 15

