

Fast allein mit seltenem Enzym-Mangel

VON JOHANNA BADORREK

SSADH-Defizit ist eine extrem seltene Stoffwechselerkrankung, bei der ein Enzym praktisch nicht funktioniert, was umfassende Auswirkungen auf die menschliche Entwicklung hat. Weltweit gibt es nur 450 Fälle. Dr. Claudio Cinquemani's Sohn Dario ist einer von ihnen. Das ließ den Vater und Chemiker aktiv werden.



Im Juni 2017 gründeten Carina und Claudio Cinquemani die Selbsthilfegruppe SSADH-Defizit e. V. in Deutschland. Ihr Ziel: Ärzte, Therapeuten, Forscher und Betroffene ansprechen, aufmerksam machen, Erfahrungen vermitteln und Spenden für Forschung sammeln. Damit haben sie viel Arbeit vor sich, denn das angeborene, rezessiv vererbte SSADH-Defizit (Succinat-Semi-Aldehyd-Dehydrogenasemangel) ist extrem selten. „In Deutschland kennen wir nur 12 Fälle“, so Cinquemani. Die Dunkelziffer dürfte jedoch deutlich höher sein, da es keine Standardunter-

suchungen bei Säuglingen gibt und viele Ärzte nicht informiert sind. So wäre wohl auch der erhöhte Säurewert im Urin seines Sohns Dario nicht aufgefallen und die Krankheit nicht benannt worden, hätte der untersuchende Arzt vor längerer Zeit nicht schon einmal einen solchen Fall gehabt. „Wir haben viel geweint und standen unter Schock, als wir das Ergebnis erfuhren“, erzählt Cinquemani. Dann hätten sie recherchiert, weltweit, denn es gäbe so gut wie keine Informationen.

Kein einschätzbarer Verlauf

Erst dachten sie, Dario könnte ein normales Leben führen, denn die Bandbreite der Symptome ist weit und die Verläufe sind individuell. Bei manchen Betroffenen liegt nur eine moderate Entwicklungsverzögerung vor, oft entstehen aber massive Störungen der Grob- und Feinmotorik, Hypotonie, Ataxie, eine geistige Behinderung, Sprachentwicklungsstörungen und Epilepsie. Die Stoffwechselerkrankung basiert auf einem Enzymmangel, der u. a. zu einer Ansammlung von Gamma-Aminobuttersäure (GABA) im Körper führt. GABA steuert auch die Bewegungen des Menschen. Die Signalübermittlung ist gestört, was die neurologischen Funktionen stark beeinträchtigt. Bei Dario blieben im ersten Lebensjahr das Aufsetzen und Hochziehen

und die Sprache aus. Claudio Cinquemani erinnert sich, dass der Kinderarzt sie beruhigte, dass das normale Entwicklungsverzögerungen sein könnten. Aber es kam anders und es begann eine Odyssee, die sie unter anderem zu einer Selbsthilfegruppe in den USA und zu einem Symposium in Boston führte.

Selbsthilfe und Hoffnung auf Heilung

Dario ist heute fünf, Therapien bestimmen das Leben der Familie, Gebärdensprache hilft bei der Verständigung. Und die Selbsthilfegruppe bewährt sich. Gerade konnten sie die Mutter eines betroffenen Kindes, das epileptische Anfälle bekam, an andere Betroffene vermitteln, die bereits Erfahrung mit Epilepsie beim SSADH-Defizit haben. Das große Projekt ist aber, die Forschung – und damit Hilfe und Heilung – voranzutreiben, ohne Tierversuche. Dafür stehen sie in Kontakt mit einer Forschungsgruppe in Heidelberg. „Das könnte auch Einfluss auf die Altersforschung haben“, so Cinquemani, „weil das Gen, um das es geht, auch Einfluss darauf hat, wie wir altern.“ Was ihrem Anliegen möglicherweise mehr massenkompatible Attraktivität verleiht. **f**

Weitere Informationen unter <https://ssadh.wordpress.com/>