

Alpha-Mannosidose



◆
**INFORMATIONEN
FÜR ANGEHÖRIGE
ERKRANKTER
KINDER**
◆

Was ist Alpha-Mannosidose

Alpha-Mannosidose ist eine genetisch bedingte Erkrankung aus der Gruppe der sogenannten lysosomalen Speichererkrankungen. Sie gehört zu den seltenen Erkrankungen und tritt bei ca. 1-2 von 1.000.000 Menschen auf.

Verursacht wird sie durch verschiedene Veränderungen, sogenannten Mutationen, in den Abschnitten des Erbmaterials, die für die Ausprägung des lysosomalen Enzyms Alpha-Mannosidase verantwortlich sind. Früher wurde die Alpha-Mannosidose in drei Typen unterteilt: leichte Form, mittelschwere Form und schwere Form. Da die einzelnen Formen fließend ineinander übergehen können, ist diese strenge Einteilung inzwischen allerdings nicht mehr üblich.

◆
**ES GIBT ÜBER
50 SPEICHER-
KRANKHEITEN***
◆



Das passiert im Körper



DNS

Die Alpha-Mannosidose ist eine autosomal-rezessiv vererbte Krankheit, d.h. die Erkrankung tritt nur dann in Erscheinung, wenn sich auf den jeweiligen Chromosomen beider Elternteile eine Veränderung befindet.

Durch diesen Defekt wird der Abbau von mannose-haltigen Mehrfachzuckern gestört, sogenannter Oligosaccharide. Die Alpha-Mannosidose steht als lysosomale Speichererkrankung in Zusammenhang mit der Ansammlung einer Zuckerart in den Zellen – der sogenannten Mannose. Die Erkrankung nimmt dabei ihren Anfang in den Lysosomen, den “Recyclinghöfen” der Zellen.



MEHRFACHZUCKER

So zeigt sich Alpha-Mannosidose

Die möglichen Auswirkungen der Alpha-Mannosidose auf den Körper von Betroffenen sind sehr variabel. Da es sich um eine progressive, also voranschreitende, Erkrankung handelt, kann sich zusätzlich die Ausprägung der Beschwerden im Laufe der Zeit verändern.

Durch die Vielzahl an möglichen Symptomen und die verschiedenen, individuellen Krankheitsverläufe, dauert es oft sehr lange, bis die richtige Diagnose gestellt wird. Hier finden Sie eine Übersicht der typischen physischen und psychischen Krankheitsmerkmale:



VERGRÖßERTER KOPF



HÖRSTÖRUNG



SKELETT-ANOMALIEN



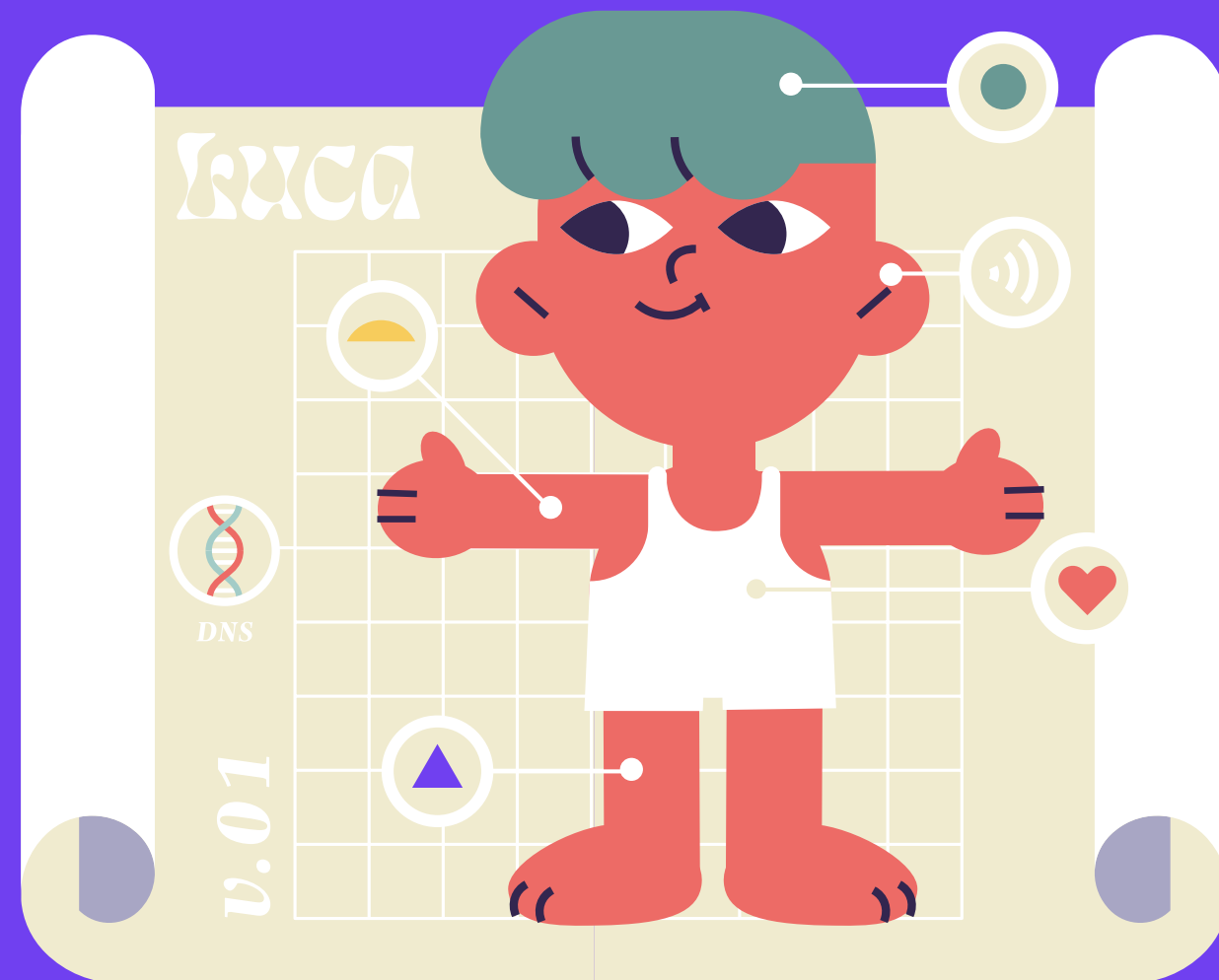
MUSKELSCHWÄCHE



IMMUNSCHWÄCHE



ENTWICKLUNGS-VERZÖGERUNG



So wird Alpha-Mannosidose diagnostiziert

Alpha-Mannosidose kann mit verschiedenen Tests diagnostiziert werden. Eine sogenannte Trockenblutkarte ermöglicht eine Kombination dieser Tests und sichert als Stufendiagnostik eine sichere Diagnose.

◆
**ALPHA-MANNOSIDOSE
KANN MIT VERSCHIEDENEN
TESTS DIAGNOSTIZIERT
WERDEN.**
◆

Zur eindeutigen Diagnosestellung der Alpha-Mannosidose werden verschiedene Faktoren beachtet. Dazu gehören: die Identifizierung der charakteristischen Symptome, die Analyse der Krankenakte und die Ergebnisse verschiedener diagnostischer Tests. Diese umfassen sowohl enzymatische Analysen, als auch molekular-genetische Untersuchungen.

So wird geholfen

Die Therapie der Alpha-Mannosidose besteht aus der Behandlung der verschiedenen Krankheitssymptome und auch aus kausalen Therapieansätzen. Hier wird versucht die Ursache der Krankheit zu beseitigen.



Um Betroffene mit Alpha-Mannosidose vollumfänglich zu therapieren ist ein Expertenteam aus Bereichen wie der Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde, Logopädie, Pädaudiologie, Physiotherapie oder Orthopädie nötig. Zur spezifischen Behandlung gibt es bisher zwei verschiedene Therapiemöglichkeiten. Bei der hämatopoetischen Stammzelltransplantation werden gesunde Spenderzellen in das Empfängergerewebe transplantiert. Bei der Enzymersatztherapie wird der fehlende lysosomale Abbau mannosereicher Oligosaccharide korrigiert.



Ein lebens- werteres Leben



Wie alle Kinder, machen auch betroffene Kinder mit dem Besuch der Kita oder der Schule ihre ersten Schritte in ein eigenes Leben. Eltern sollten das zulassen und es dahingehend unterstützen. Gerade sie können dem Kind das geben, was es braucht: das Vertrauen in sich selbst. Die Wahl der richtigen Kita oder Schule ergibt sich entsprechend der Ausprägung der Alpha-Mannosidose. Eltern sollten darüber mit der Ärztin oder dem Arzt sprechen.

◆ DIE WAHL DER RICHTIGEN KITA ODER SCHULE ERGIBT SICH ENTSPRECHEND DER AUSPRÄGUNG DER ALPHA-MANNOSIDOSE ◆

Auch sollten sie die Erzieher*innen und Lehrer*innen frühzeitig über die Erkrankung des Kindes informieren. Mit der Pubertät kommt dann ein Übergang auf das Kind zu, den wir alle kennen: emotionales Chaos, Launen, Pickel, die Suche nach dem Platz in der Welt, Abgrenzung von den Eltern, etc. Gerade jetzt wird dem Kind klar, dass es sich von anderen unterscheidet. Eltern sind hier die Reibfläche, die es braucht, dass Kinder daran ihren Platz im Leben finden.



Alles Familie

Alpha-Mannosidose ist eine genetisch vererbte Erkrankung. Falls es wahrscheinlich ist, ein Kind mit Alpha-Mannosidose zu bekommen, ist die Familienplanung daher komplex. Da Alpha-Mannosidose autosomal rezessiv vererbt wird, hat jedes Geschwisterkind eine 25 %-Chance, ebenfalls an Alpha-Mannosidose zu erkranken.



◆
**JEDES GESCHWISTERKIND
 HAT EINE 25 %-CHANCE,
 EBENFALLS AN
 ALPHA-MANNOSIDOSE
 ZU ERKRANKEN**
 ◆

Zunächst empfiehlt sich ein persönliches Gespräch mit Humangenetiker*innen, Ärzt*innen oder psychosozialen/psychologischen Berater*innen. Auch eine Patientenorganisation wie die MPS-Gesellschaft kann Betroffene in vielfältiger Weise unterstützen. Für weitere Informationen: www.mps-ev.de

