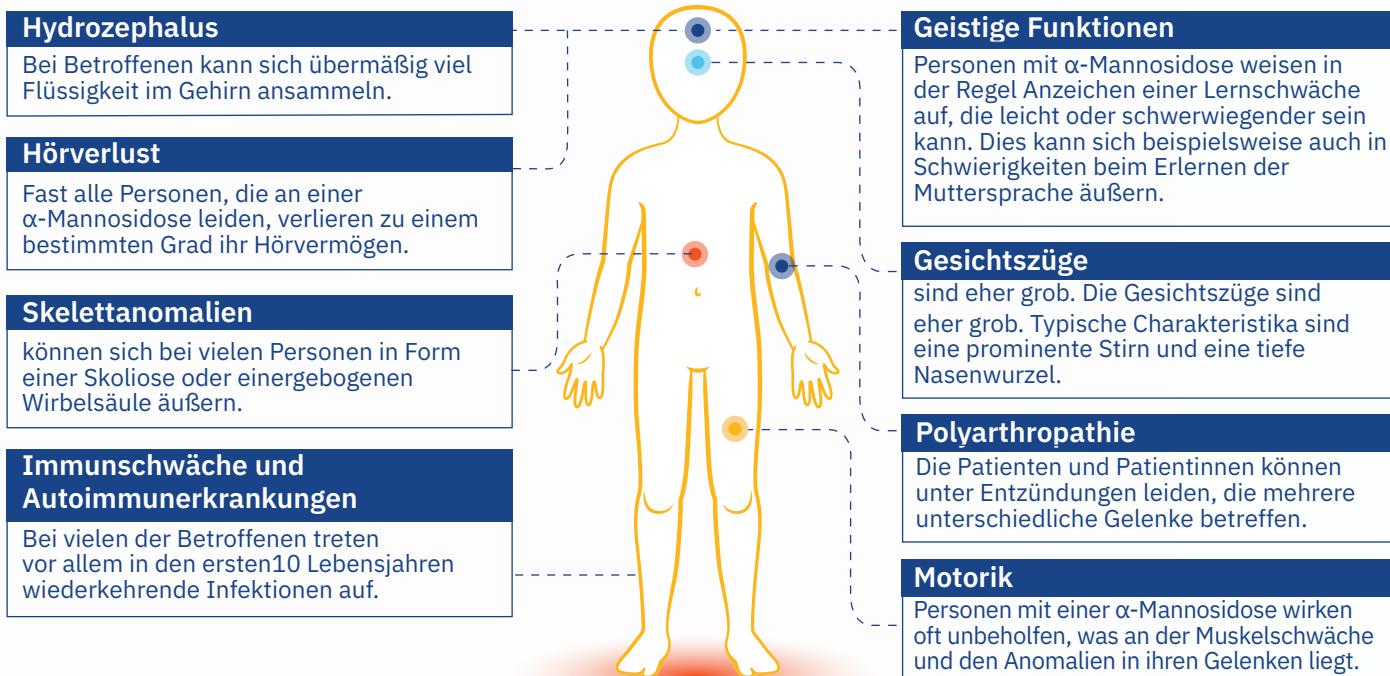


Was ist α -Mannosidose?

α -Mannosidose ist eine seltene Erbkrankheit, die bei Kindern und Erwachsenen zu Skelettdeformationen, groben Gesichtszügen, Hörverlust, kognitiven Störungen, Problemen mit dem Immunsystem (was z. B. bedeuten kann, dass man leichter an Infektionen erkrankt) sowie zu geistiger Entwicklungsverzögerung und psychischen Auffälligkeiten führen kann.¹

Anzeichen der α -Mannosidose²



Erste Anzeichen

Wiederkehrende Ohrinfektionen, die mit einem Hörverlust verbunden sind.¹ Fortschreitende Beeinträchtigung der Gehirnfunktionen, der Sprach- und der motorischen Fähigkeiten.¹ Im ersten Lebensjahr kann auch ein Hydrozephalus auftreten.¹



2. - 3. Lebensjahrzehnt

Muskelschwäche und Ataxie, Skelettanomalien und destruktive Polyarthropathien.¹ In der Regel bleibt die neuro-kognitive Entwicklung stehen, und es können sich psychiatrische Störungen manifestieren.¹



Im Erwachsenenalter

Die Patienten und Patientinnen sind nicht in der Lage, vollständig sozial unabhängig zu werden.¹ Zur Lebenserwartung von Erwachsenen liegen nur sehr wenige Daten vor.

Die rechtzeitige Diagnose der α -Mannosidose ist wichtig, da sie Einfluss darauf haben kann, wie gut es der betroffenen Person langfristig geht, denn die Behandlung sollte so bald wie möglich eingeleitet werden.¹

Ihr Arzt kann mit einer Reihe von sehr einfachen Tests feststellen, ob eine α -Mannosidose vorliegt, hierzu gehören unter anderem:



Urinprobe¹

Hier wird die Menge an Oligosacchariden im Urin gemessen. Ein hoher Spiegel kann auf eine α -Mannosidose hinweisen.



Blutprobe¹

Es wird eine geringe Menge Blut abgenommen, um zu messen, ob das Enzym α -Mannosidase in den Blutzellen nachgewiesen werden kann. Diese Untersuchung kann die Diagnose bestätigen.



Gentests¹

Eine α -Mannosidose kann diagnostisch auch durch Gentests bestätigt werden, mittels derer die Mutation des Gens nachgewiesen wird, das für die Erkrankung verantwortlich ist.

Betreuung von Personen mit α -Mannosidose

Im Idealfall wird die an α -Mannosidose erkrankte Person von einem Team von Fachärzten betreut, die bei der Bestimmung der spezifischen Bedürfnisse der einzelnen Personen helfen und die am besten geeigneten Lösungen vorschlagen können.¹ Zum Beispiel:

Augenprobleme



Augenarzt

Mittelohrentzündung



Hals-Nasen-Ohrenarzt

Hörverlust



Ohrenarzt/Akustiker

Zahnbeschwerden



Zahnarzt

Gelenkbeschwerden



Verformungen
der Wirbelsäule



Orthopäde

Allgemeine orthopädische
Beschwerden



Mentale
Retardierung



Psychiater/Psychologe

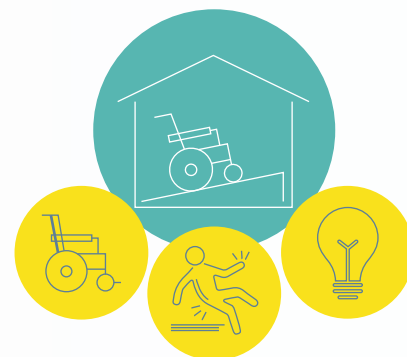
Tipps für die Unterstützung von Personen mit α -Mannosidose²

Die häusliche Umgebung sollte angemessen vorbereitet sein, um diesen Bedürfnissen gerecht zu werden, wie zum Beispiel

- Die Verwendung von Rampen, um den Zugang für einen Rollstuhl zu ermöglichen
- Die Beseitigung von Gefahren beim Gehen und die Verlegung rutschfester Bodenbeläge
- Hellere Räume mit ausreichenden Lichtquellen

Darüber hinaus benötigen die einzelnen Betroffenen frühzeitig pädagogische Maßnahmen, um ihre sozialen Fähigkeiten zu entwickeln, eine Sprachtherapie und spezielle Lernansätze, um das Lernvermögen zu maximieren.

Die Betreuung einer Person mit α -Mannosidose kann daher eine große Herausforderung darstellen. Wenn Sie jemanden betreuen, der diese Krankheit hat, halten Sie immer einen engen Kontakt zu dem Spezialisten, der die betroffene Person betreut, da dieser abhängig von den individuellen Bedürfnissen spezifische Ratschläge geben kann.



Literaturverzeichnis:

1. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21
2. Malm D, Nilssen O. Alpha-Mannosidosis. NCBI. Available at: [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1396/.](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1396/)
3. Guffon N, et al. Mol Gen Metab. 2019;126:470.