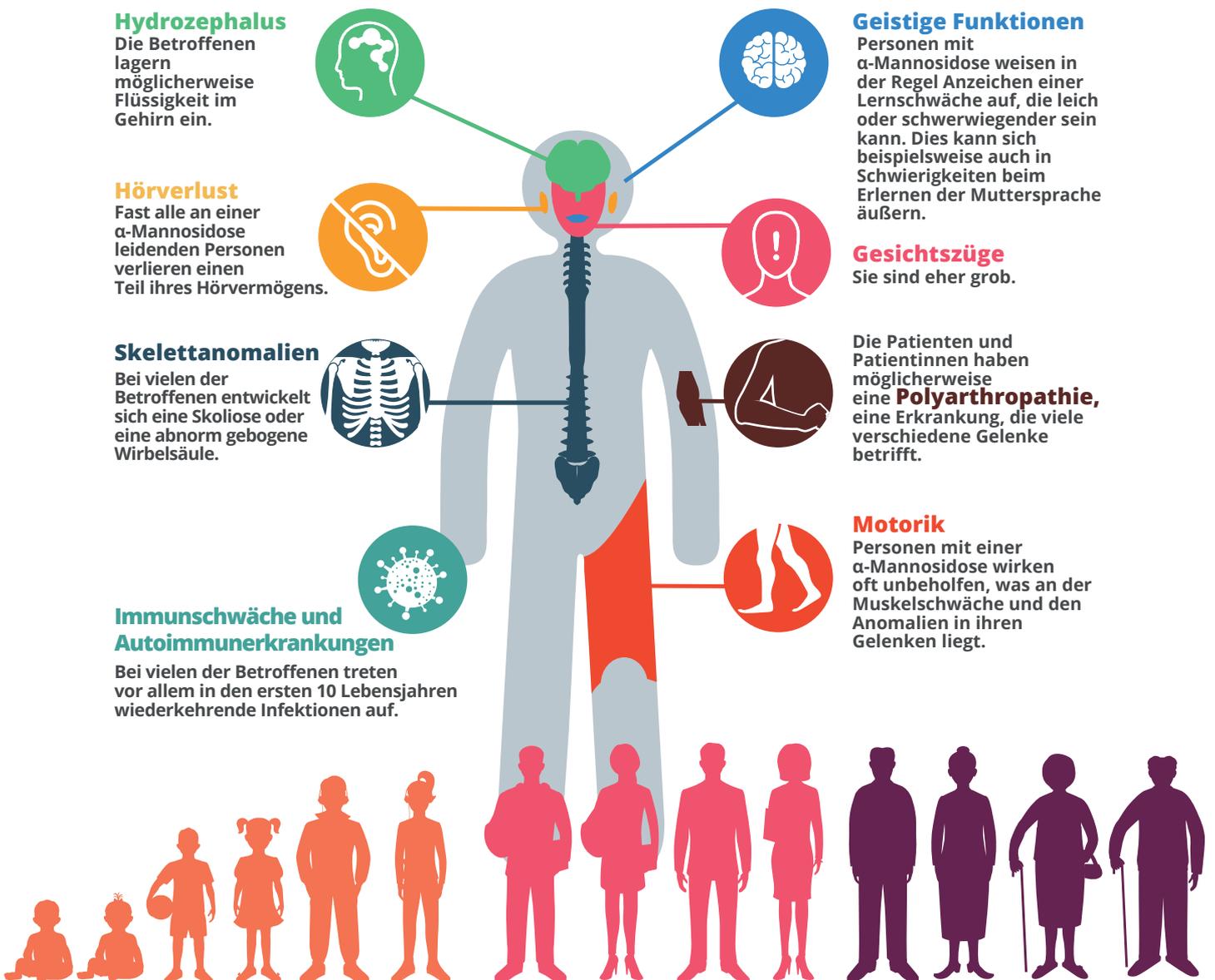


# Alpha Mannosidose

## Was ist $\alpha$ -Mannosidose?

$\alpha$ -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.<sup>1</sup>



### Erste Anzeichen

Wiederkehrende Ohrinfektionen mit Schwerhörigkeit.<sup>3</sup> Progressive Beeinträchtigung der mentalen Funktionen, der Sprache und der Motorik.<sup>4</sup> Im ersten Lebensjahr kann ein Hydrozephalus (Wasserkopf) auftreten.<sup>5</sup>

### 2. - 3. Lebensjahrzehnt

Muskelschwäche und Ataxie, Skelettanomalien und destruktive Polyarthropathien.<sup>6</sup> In der Regel bleibt die neuro-kognitive Entwicklung stehen, und es können sich psychiatrische Störungen manifestieren.<sup>7</sup>

### Im Erwachsenenalter

Die Patienten und Patientinnen sind nicht in der Lage, vollständig sozial unabhängig zu leben.<sup>8</sup> Zur Lebenserwartung von Erwachsenen liegen nur sehr wenige Daten vor.

# Alpha Mannosidose

Die rechtzeitige Diagnose der  $\alpha$ -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.<sup>9</sup>

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



## Urinprobe<sup>10</sup>

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



## Blutprobe<sup>11</sup>

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

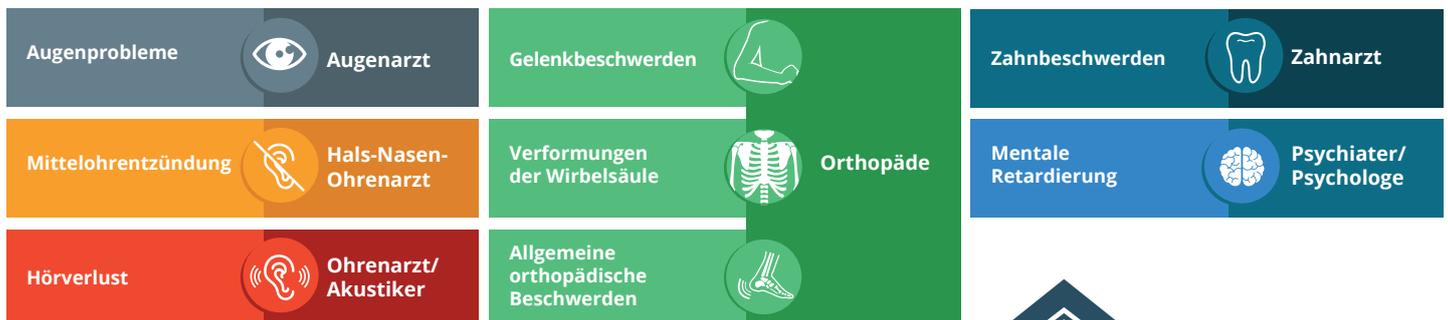


## Gentests<sup>12</sup>

Eine  $\alpha$ -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 einer $\alpha$ -Mannosidose

Im Idealfall wird die an  $\alpha$ -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.<sup>13</sup> Zum Beispiel:



## Tipps für die Unterstützung von Personen mit $\alpha$ -Mannosidose<sup>14</sup>

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



Erhöhung der Beleuchtungsintensität

Die Beseitigung von Gefahren beim Gehen und die Verlegung rutschfester Bodenbeläge in Bad und Küche

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  $\alpha$ -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/> - 3. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 4. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 5. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 6. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 7. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 8. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 9. Guffon N, et al. Mol Gen Metab. 2019;126:470. 10. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 11. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 12. Malm D & Nilssen O. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 13. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 14. Malm D, Nilssen O. Alpha-Mannosidosis. NCBI. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1396/>