

Chiesi

Bewusstsein für Alpha-Mannosidose schärfen

Wenn ein Kind häufig Infekte hat, Hörprobleme und Verzögerungen in der kognitiven sowie motorischen Entwicklung aufweist, werden die Symptome in der Regel einzeln vom jeweiligen Facharzt behandelt. Meist denkt kaum jemand daran, dass es sich hier um die seltene Erkrankung Alpha-Mannosidose handeln könnte. Schätzungsweise einer von 500 000 Menschen weltweit ist an der bislang unheilbaren Alpha-Mannosidose erkrankt.¹ Entsprechend gering ist das Wissen um die Krankheit, deren Ursache in einem Gendefekt liegt.² Der Abbau von mannosehaltigen Oligosacchariden in den Körperzellen ist gestört² und führt zur Anreicherung dieses Zuckers in den Zellen. Die Zellfunktion ist dadurch schwer beeinträchtigt und resultiert in diversen Beschwerden und Auffälligkeiten.

Ein Kurzfilm der Chiesi GmbH trägt zur Aufklärung über die Erkrankung bei: Der unter www.chiesi.de/alpha-mannosidose abrufbare Aufklärungsfilm veranschaulicht, welche Symptome im Verlauf der Krankheit auftreten können, und gibt einen Überblick über Ursachen und diagnostische Verfahren. Die Symptome reichen von rezidivierenden Infekten, meist beidseitigen Hörstörungen, einer mentalen Beeinträchtigung und teils schweren skelettalen Deformitäten bis hin zu einer Gangunfähigkeit. Nur eine fachübergreifende Betrachtung kann diese Symptome einer Erkrankung zuordnen. „Ein Symptom kann ein Zufall sein, aber vier Symptome zugleich, das ist kein Zufall“, so Prof. Dr. Dag Malm, Tromsø/Norwegen, der sich auf die Erforschung von Alpha-Mannosidose spezialisiert hat und Vater von zwei erkrankten Töchtern ist. Wenn der klinische Verdacht einer Alpha-Mannosidose besteht, ist die Labordiagnose vergleichsweise einfach. Erhöhte Spiegel der mannosehaltigen Oligosaccharide im Urin und eine verminderte Enzymaktivität in Leukozyten erhärten die Verdachtsdiagnose. Ein Nachweis der zugrunde liegenden Genmutation bestätigt den Verdacht.³

„Der Kurzfilm trägt dazu bei, insbesondere Eltern und Ärzte für Anzeichen von Alpha-Mannosidose zu sensibilisieren. So kann sowohl die Chance auf eine frühere Diagnose und Behandlung vergrößert werden als auch die Chance, irreversible Schäden möglicherweise zu verhindern“, betont Carmen Kunkel, Geschäftsführung der Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen (MPS), welche bundesweit die Anlaufstelle für Patienten mit MPS oder verwandten Erkrankungen ist.

[1] Blanz J, Saftig P: α -mannosidose: Von Mäusen zu Menschen. Labor & more 3.11. http://www.alpha-man.eu/media/Labor&More_A_Mann.pdf

[2] Beck et al.: Orphanet Journal of Rare Diseases 2013; 8: 88

[3] Borgwardt L et al.: Pediatric Endocrinology Reviews 2014, Vol. 12, Suppl. 1

Chiesi GmbH, Gasstraße 6, 22791 Hamburg, Tel.: 040 897 24-0, Fax: -212, info.de@chiesi.com, www.chiesi.de

Sporlastic

Vertebradyn aktiv LWS-Orthese zur Stabilisierung

Die SPORLASTIC Rückenorthese VERTEBRADYN® AKTIV dient zur Stabilisierung und Entlastung der Lendenwirbelsäule sowie zur Haltungskorrektur.

Bei akuten Schmerzen, in alltäglichen Bewegungsabläufen und beim Sport übernimmt die Orthese eine stützende Funktion. Individuell anpassbare Zugelemente mit Umlenköse ermöglichen eine hohe funktionelle Kompression. Zusätzlich sorgt eine weich gepolte Pelotte für propriozeptive Massagewirkung. Die Orthese lässt sich mit geringem Kraftaufwand anlegen und passt sich dem Körper durch ihr elastisches 3D-Flachgestrick individuell an. Als optimale Ergänzung führt ein beigefügter QR-Code die Patienten direkt zu angeleiteten, digitalen Therapie-Übungen und weiteren Informationen.

Mehr Informationen erhalten Sie unter www.sporlastic.de

Sporlastic GmbH

Weberstraße 1

72622 Nürtingen

Tel.: 07022 705-181, Fax: -113

info@sporlastic.dewww.sporlastic.de