

**Morbus Morquio –
Mukopolysaccharidose Typ IV A/B**

Morbus Morquio – ein Überblick _____ 3
*Christina Lampe, Christian Lampe,
Maurizio Scarpa*

Multidisziplinäres Management und Therapie 6
*Maurizio Scarpa, Christian Lampe,
Christina Lampe*

Lebensbedrohliche Komplikationen _____ 9
*Christian Lampe, Christina Lampe,
Maurizio Scarpa*

© Titelbild: 2014 BioMarin Europe Ltd.

Kinderärztliche Praxis

Soziale Pädiatrie und Jugendmedizin

Begründet von Stefan Engel und Erich Nassau,
wiederbegründet von Hubertus von Voss

Sonderheft „Mukopolysaccharidose IV“

Herausgeber: Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin, Präsident: Dr. med. Christian Fricke, Werner Otto Institut gGmbH, Bodelschwingstr. 23, 22337 Hamburg, Tel.: 040/50773146

Chefredakteur: Prof. Dr. med. Markus Knuf, Direktor der Klinik für Kinder und Jugendliche HSK, Dr. Horst Schmidt Kliniken GmbH, Ludwig-Erhard-Str. 100, 65199 Wiesbaden, Tel.: 0611/43-2554, Fax: -2557, E-Mail: markus.knuf@hsk-wiesbaden.de; Pädiatrische Infektiologie, Universitätsmedizin Mainz

Redaktion und Koordination: Angelika Leidner, Kirchheim + Co GmbH, Kaiserstraße 41, 55116 Mainz, E-Mail: leidner@kirchheim-verlag.de

Herstellung: Melanie Löw, Tel. 0 61 31/9607065

Verlag: Verlag Kirchheim + Co GmbH, Kaiserstraße 42, 55116 Mainz, Geschäftsführung Stephan Kröck, www.kirchheim-verlag.de

Druck: Hofmann Infocom, 90109 Nürnberg

Die mit Verfasseramen gekennzeichneten Beiträge geben in erster Linie die Auffassung der Autoren und nicht in jedem Fall die Meinung von Herausgeber und Redaktion wieder.

Das Sonderheft wurde unterstützt von BioMarin Europe Ltd.

© Kirchheim-Verlag Mainz



**Herausforderung:
seltene
Erkrankungen**



In den vergangenen Jahren sind seltene Erkrankungen immer häufiger in den Fokus der Öffentlichkeit gerückt. Ursache hierfür ist sicher, dass zunehmend mehr Therapien dafür zur Verfügung stehen. Beispielsweise hat die Europäische Arzneimittel Zulassungsbehörde (EMA) letztes Jahr Therapien für 12 seltene Erkrankungen zugelassen. Die EU fördert explizit Projekte, welche die Erforschung und Entwicklung von Behandlungen für seltene Erkrankungen zum Thema haben.

Mittlerweile sind nahezu 8.000 definierte seltene Erkrankungen beschrieben. Etwa 60.000 Krankheitsbilder sind insgesamt in der Weltliteratur aufgeführt. Dieser Umstand stellt eine große Herausforderung für Ärzte dar – insbesondere für Pädiater, Allgemeinärzte und Hausärzte.

In Europa gilt eine Erkrankung als „selten“, wenn weniger als 1 von 2.000 Personen von ihr betroffen ist. Man geht davon aus, dass in Europa etwa 8 – 10% der Bevölkerung an einer seltenen Erkrankung leiden, allein in Deutschland sind das 4 Millionen Menschen! In der Regel sind seltene Erkrankungen genetisch determiniert, verlaufen chronisch-progredient und sind extrem variabel hinsichtlich der Krankheitsschwere – auch innerhalb derselben Erkrankung und manchmal auch unter Geschwistern. Sie sind meist multisystemisch, zwei Drittel davon beginnen in der Kindheit. Häufig sind die Erstsymptome unspezifisch und nur die Summe vieler dieser „Allerwelts-Symptome“ führt letztlich zu einer Diagnose. Die EU fordert nationale Aktionspläne für seltene Erkrankungen. In Deutschland wurde im Oktober 2013 vom Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) ein *Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen* herausgegeben. Dieser gibt die strukturierte Versorgung der Patienten in Form von spezialisierten Zentren vor, da die multisystemische und komplexe Behandlung die Kapazitäten niedergelassener Ärzte oft übersteigt.

Für einige Erkrankungen, z. B. die Tuberoöse Sklerose, gibt es bereits zertifizierte Behandlungszentren, welche die strukturellen Möglichkeiten einer optimalen Behandlung vorweisen können. Die Behandlung lysosomaler Speicherkrankheiten konnte durch öffentlich finanzierte Forschung in Zusammenarbeit mit Entwicklungen durch die Industrie entscheidend verbessert werden. Forschung und Engagement durch das Zusammenwirken von öffentlichen und privaten Institutionen bei der Behandlung seltener Erkrankungen soll am Beispiel des *Morbus Morquio* mit diesem Sonderheft dargestellt werden. Seit diesem Jahr gibt es hierfür eine Enzymersatztherapie.

Das **Sonderheft „Mukopolysaccharidose IV“** wurde von der Firma BioMarin unterstützt. Für den Inhalt der Beiträge zeichnen ausschließlich die Autoren verantwortlich.

Professor Dr. Markus Knuf,
Chefredakteur