

Alpha-Mannosidose

Die Alpha-Mannosidose: Eine facettenreiche lysosomale Speicherkrankheit _____ 3
C. Aries, C. Rudolph, N. Muschol

Orthopädische Besonderheiten: Dysostosis multiplex u. a. skelettale Veränderungen _____ 6
Christina Lampe, Lothar Seefried

Hörverlust und rezidivierende Infekte – Alpha-Mannosidose? _____ 9
Anne Katrin Läßig, Andrea Bohnert

Verlauf und interdisziplinäre Zusammenarbeit 12
Christina Lampe

Diagnostik, Differenzialdiagnostik und Therapie _____ 14
Christina Lampe

Kinderärztliche Praxis
Soziale Pädiatrie und Jugendmedizin

Häufige Symptome – seltene Erkrankung

Ein Leitfaden zur Diagnostik und Therapie der Alpha-Mannosidose

Sie werden sich, liebe Leserinnen und Leser, die Frage stellen, warum es notwendig ist, Kenntnisse zu einer seltenen Erkrankung, die möglicherweise nicht zum klinischen Spektrum der von Ihnen behandelten Patientinnen und Patienten gehört, zu erwerben. Die Antwort ist einfach: Die wesentlichen Symptome der Alpha-Mannosidose sind häufig in den Sprechstunden und Kliniken anzutreffen. Die große Kunst besteht darin, dann auch an eine behandelbare seltene Erkrankung – wie die Alpha-Mannosidose – zu denken!

Die Alpha-Mannosidose ist eine seltene, progredient verlaufende lysosomale Speicherkrankheit aus der Gruppe der Oligosaccharidosen. Zu den häufigen Symptomen gehören eine Entwicklungsstörung mit Sprachentwicklungsstörung und psychomotorischer Retardierung, muskuloskelettale Symptome, faciale Dysmorphien, Schwerhörigkeit, Infektanfälligkeit, Organomegalie und neurologische Symptome. Charlotte Aries gibt einen hervorragenden klinischen Überblick zu dieser facettenreichen Speicherkrankheit. Das Krankheitsbild mit orthopädischen Besonderheiten – wie charakteristische Veränderungen durch Dysostosis multiplex – werden durch den lesenswerten, praxisnahen Beitrag von Christina Lampe aus Gießen dargelegt. Daneben wird die Bedeutung der Leitsymptome „Hörverlust“ und „rezidivierende Infektionen“ mit Vorschlägen zur pädaudiologischen Diagnostik sowie den zugehörigen pädaudiologischen Fakten von Anne Katrin Läßig aus Mainz dargelegt. Es liegt im Wesen von seltenen Erkrankungen, dass eine intensive und interdisziplinäre Zusammenarbeit notwendig ist, um Diagnostik, Differenzialdiagnostik und Therapie so durchzuführen, dass eine möglichst optimale Betreuung der betroffenen Patientinnen und Patienten möglich ist. Alles Wissenswerte zu Verlauf und interdisziplinärer Zusammenarbeit sowie zu Diagnostik, Differenzialdiagnostik und Therapie erfahren Sie von Christina Lampe.

Das vor Ihnen liegende Sonderheft bereichert differenzialdiagnostische Kenntnisse – weit über die Alpha-Mannosidose hinaus – und macht auf eine zwar seltene, aber behandelbare lysosomale Speicherkrankheit aufmerksam. Die Beiträge sind sehr praxisnah und von namhaften Autorinnen und Autoren verfasst!

Das Sonderheft „Alpha-Mannosidose“ der Kinderärztlichen Praxis wird von der Firma Chiesi unterstützt. Die Inhalte der einzelnen Manuskripte werden ausschließlich durch die Autoren verantwortet.

Ich wünsche Ihnen, liebe Leserinnen und Leser, viel Freude bei der Lektüre des Sonderheftes und einen produktiven Erkenntnisgewinn!

Univ.-Prof. Dr. med. Markus Knuf, Worms,
Chefredakteur