

Was ist

MPS?

Mukopolysaccharidosen

Eine Gruppe seltener,
lebensbeschränkender
genetisch bedingter
Erbkrankheiten



Was sind die Arten & Ursachen von MPS?

Fehlerhaftes Gen in der DNA

Es gibt verschiedene Typen und Subtypen der Mukopolysaccharidose (MPS). Jeder Typ von MPS wird durch das Fehlen oder die Fehlfunktion eines bestimmten Enzyms verursacht, das der Körper benötigt, um Moleküle abzubauen, die Glykosaminoglykane (GAGs) genannt werden.

Als Folge sammeln sich GAGs in den Zellen und Geweben des Körpers an, was zu fortschreitenden Zellschäden und dauerhaften Auswirkungen auf den Körper führt.

Arten der MPS:

- MPS I** Hurler-Syndrom, Hurler-Scheie Syndrom und Scheie-Syndrom
- MPS II** Hunter-Syndrom
- MPS III** Sanfilippo Syndrom
- MPS IV** Morquio Syndrom
- MPS VI** Maroteaux-Lamy Syndrom
- MPS VII** Sly Syndrom
- MPS IX** Hyaluronidase-Mangel



Wie wird MPS vererbt?*

Ungefähr
**1 Kind unter
25.000**

Neugeborenen ist
von einer Form von
MPS betroffen.

Autosomal-rezessiver Erbgang

MPS ist eine autosomal-rezessive Erkrankung. Das bedeutet, dass ein Kind das mutierte Gen von beiden Elternteilen erben muss, um zu erkranken. MPS betrifft sowohl Jungen als auch Mädchen*.



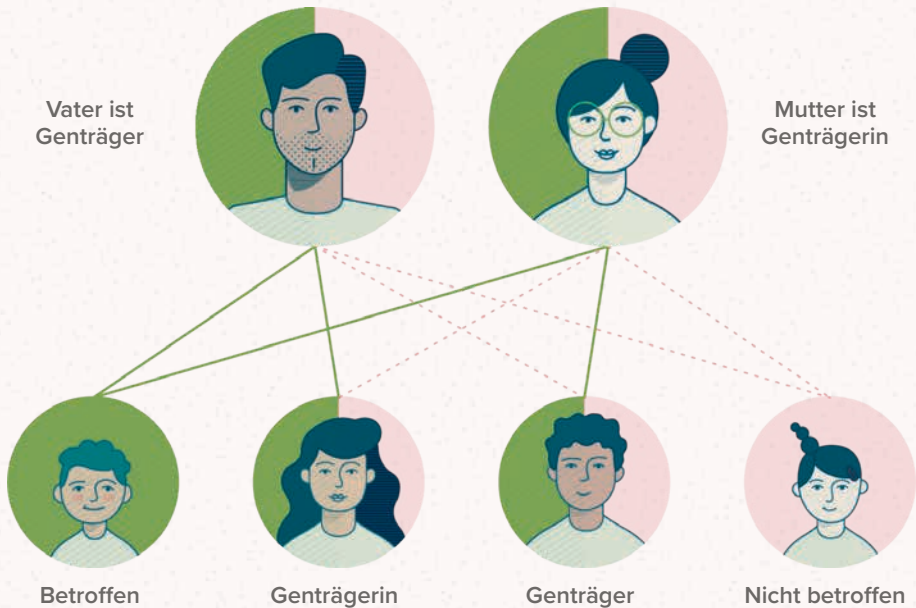
Betroffen



Nicht betroffen



Genträger*in



* Alle Formen von MPS werden autosomal-rezessiv vererbt, außer MPS II, auch bekannt als Hunter-Syndrom, welches eine X-chromosomal-rezessive Erkrankung ist und nur Jungen betrifft.

Wie beeinflusst MPS den Körper?

Mögliche Symptome:



Viele Symptome sind bei den verschiedenen Formen der MPS ähnlich, weisen jedoch je nach Form der Krankheit unterschiedliche Muster und Schweregrade auf.

Normalerweise sind MPS-Symptome bei Geburt nicht vorhanden. Die meisten Kinder entwickeln sich zunächst normal, gefolgt von einem Rückgang der körperlichen und / oder kognitiven Funktionen. Das Alter, ab dem die Symptome auftreten variiert.

Für weitere Informationen über die MPS und deren Behandlung, kontaktieren Sie bitte Ihren Arzt.



Knochen- und Gelenkprobleme

Vergrößerte Gesichtszüge

Kleinwuchs

Wiederkehrende Atemwegsinfektionen

Geistige Behinderung

Verhaltensauffälligkeiten

Schwerhörigkeit und/oder Sehkraftverlust

Herzprobleme

Nützliche Begriffe

Geistige Behinderung

Die verringerte Fähigkeit neue oder komplexe Informationen zu verstehen sowie Neues zu erlernen und anzuwenden. Einschränkungen in der Kommunikationsfähigkeit, sowie in der Selbstfürsorge.

X-chromosomaler rezessiver Erbgang

ine Vererbungsform bei der die Mutation oder Krankheit normalerweise nur Jungen betrifft.

Kognitive Funktion

Zu den kognitiven Funktionen gehören Aufmerksamkeit, Gedächtnis, Sprache, Wahrnehmung, Entscheidungsfindung und Problemlösung. Die Fähigkeiten dienen dem Sammeln und der Verarbeitung von Informationen, in oft miteinander verbundenen Prozessen.

Glykosaminoglykane (GAGs)

Lange Ketten von Zuckern (Polysaccharide) in menschlichen Zellen, die die Entwicklung von Knochen, Haut und Bindegewebe ermöglichen. GAGs werden durch Enzyme abgebaut.

Gene

Kleine Abschnitte der DNA, die die Anweisungen für individuelle Merkmale, wie Augen- und Haarfarbe sowie den Bau von Proteinen enthalten. Proteine sind dafür verantwortlich, dass die Zellen im Körper richtig funktionieren.

Enzyme

Proteine, die von Körperzellen produziert werden und die die Geschwindigkeit von chemischen Reaktionen beeinflussen. Sie ermöglichen dem Körper den Auf- oder Abbau von Substanzen, die für das Leben und die normale Funktion notwendig sind.

Mutationen

Veränderungen in der Struktur eines Gens oder einer Gruppe von Genen. Die Veränderungen können von Eltern an Kinder weitergegeben werden. Viele Mutationen verursachen keinen Schaden, aber andere können genetische Störungen auslösen, wie z.B. MPS.

Quellen

- Beck M et al. Genetic Medicine 2014; 16(10):759-65.
- Genetics Home Reference [Internet]. Bethesda (MD): The Library Published: June 23, 2020. Available from <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns>
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke [Internet]. "Mucopolysaccharidoses-Fact Sheet." Last modified: 2020. <https://www.ninds.nih.gov/Disorders/Patient-Caregiver-Education/Fact-Sheets/Mucopolysaccharidoses-Fact-Sheet>
- National Organization for Rare Disorders [Internet]. "Mucopolysaccharidoses." Last modified: 2017. <https://rarediseases.org/rare-diseases/mucopolysaccharidoses/>

