

Was ist

MLD?

Metachromatische Leukodystrophie

**Eine seltene,
lebensbedrohliche
neurometabolische
Erbkrankheit**

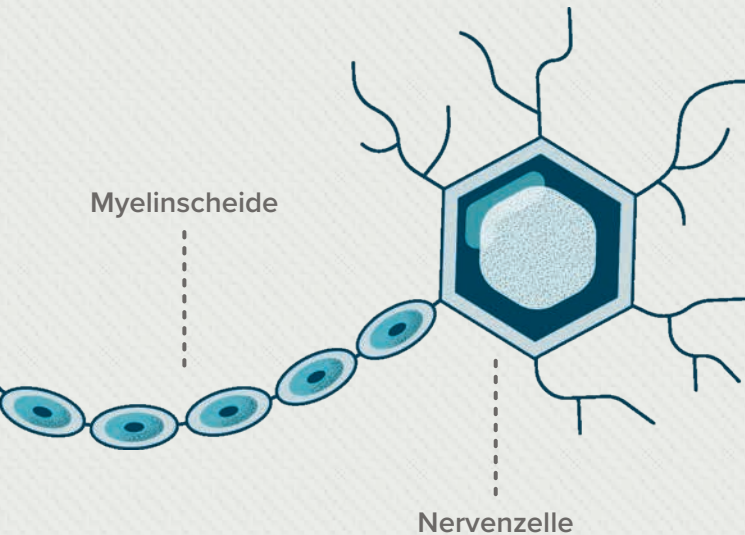


Was sind die Ursachen von MLD?

Fehlerhaftes Gen
in der DNA

MLD wird durch eine Veränderung oder Mutation im ARSA-Gen verursacht, die zu einer Anhäufung von Sulfatiden im Gehirn, in den Nerven und anderen Bereichen des Körpers, einschließlich der Leber, Gallenblase und Nieren führt.

Folge sind Schäden an der Schutzschicht, die die Nerven umgibt (Myelinscheide), schädigt das Nervensystem und führt zu schweren neurologischen Problemen.



Wie wird MLD vererbt?

Ungefähr
**1 Kind unter
100.000**

Neugeborenen ist von
MLD betroffen.

MLD ist eine autosomal-rezessive Erkrankung. Das bedeutet, dass ein Kind das fehlerhafte Gen von beiden Elternteilen erben muss, um die Krankheit zu bekommen. MLD betrifft sowohl Jungen als auch Mädchen.



Betroffene



Nicht betroffen



Genträger*in

Vater ist
Genträger



Mutter ist
Genträgerin



Betroffene



Genträgerin



Genträger



Nicht betroffen

Wie beeinflusst MLD den Körper?

Mögliche Symptome:



Menschen mit MLD können unter Mobilität-, Verhaltens- und Lernstörungen leiden, und finden es zunehmend schwieriger sich zu bewegen, zu sprechen, zu schlucken, essen und sehen.

Symptome, Alter bei Symptombeginn und Fortschreiten der Krankheit können je nach der Form der MLD und den Teilen des Gehirns, die betroffen sind, variieren. Über die Hälfte der Menschen, die von MLD betroffen sind zeigen Symptome vor ihrem 3. Geburtstag.

Für weitere Informationen über die MLD und deren Behandlung, kontaktieren Sie bitte Ihren Arzt oder Ihre Ärztin.



Entwicklungsverzögerungen bei Kindern

Gangstörungen

Fortschreitender Verlust von Fähigkeiten

Verhaltensänderungen

Geistige Behinderung

Muskelspasmen

Schmerzen

Krampfanfälle

Nützliche Begriffe

ARSA-Gen

Das Gen, das für die Herstellung des Enzyms Arylsulfatase A (ARSA) verantwortlich ist, welches Sulfatide abbaut. Wenn Sulfatide nicht abgebaut werden, können sie sich im Gehirn, den Nerven und anderen Bereichen des Körpers ablagern und Probleme verursachen.

Gene

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

Myelinscheide

Eine schützende Fettschicht, die die Nerven im Gehirn (zentrales Nervensystem) und in den Nerven im Körper (peripheres Nervensystem) umgibt.

Krampfanfall

Eine plötzliche elektrische Störung im Gehirn, die sich in körperlichen und verhaltensbezogenen Veränderungen äußert.

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, können aber genetische Störungen auslösen, wie z.B. MLD.

Neurometabolische Erkrankungen

Eine Gruppe von Erkrankungen, die Probleme im Stoffwechsel (chemischer Nährstoffabbau durch die Zellen zur Energiegewinnung) und der Gehirnfunktion verursachen.

Muskelnspastizität

Ein Zustand, der eine abnorme Zunahme der Muskelsteifigkeit verursacht, welche die Bewegung beeinträchtigen.

Quellen

- Kehrer C et al. Dev Med Child Neurol 2011; 53(9):850-855.
- Genetics Home Reference [Internet]. Bethesda (MD): The Library. Published: April 19, 2021. <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepattern>
- National Organization for Rare Disorders [Internet]. "Metachromatic Leukodystrophy." Last modified: 2022. <https://rarediseases.org/rarediseases/metachromatic-leukodystrophy>

