



Informationen für die Presse

**Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V. –
den Weg gemeinsam gehen**

Stand: April 2009

Bilder und Texte dieser Presseinformationen sind Eigentum der Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen (MPS), zitierfähig und stehen kostenfrei für den Abdruck bzw. die Übernahme in eigene redaktionelle Beiträge zur Verfügung. Wir bitten Journalisten und Redaktionen um Zusendung von Belegexemplaren.

**Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen (MPS) e.V. –
gemeinsam Hoffnung geben**

Inhaltsverzeichnis	Seite
Ihre Ansprechpartner bei MPS e. V.	3
Was sind Mukopolysaccharidosen?	4
Die Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen	5
Interview mit dem 1. Vorsitzenden Thomas Baum	6
Mukopolysaccharidosen: zu den Diagnosemöglichkeiten	8
Hoffnung auf Heilung – neue Therapieansätze	10
MPS – die unterschiedlichen Krankheitsbilder	12
Morbus Hurler: Patientenschicksal der kleinen Sabrina	17
Impressum – Spendenkonto	21

**Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V. –
gemeinsam Hoffnung geben**

Ihre Ansprechpartner:

Beratungs- und Geschäftsstelle	Carmen Kunkel Pappelweg 6, 63741 Aschaffenburg Tel.: 06021 – 85 83 73 Fax: 06021 – 85 83 72 E-Mail: carmen.kunkel@mps-ev.de
Presse- und Öffentlichkeitsarbeit	Christa Rey w.o. E-Mail: christa.rey@mps-ev.de
1. Vorsitzender des Vereins	Thomas Baum Pappelweg 6, 63741 Aschaffenburg Tel.: 06021 – 85 83 73 Fax: 06021 – 85 83 72 E-Mail: thomas.baum@mps-ev.de
1. Stellvertretender Vorsitzender	Dr. Georg Schetter (kommissarisch) Paul-Nießen-Str. 14, 50969 Köln Tel.: 0221/42 36 77 52 E-Mail: georg.schetter@mps-ev.de
2. Stellvertretender Vorsitzender	Ingo Köther Böttcherstr. 14, 29614 Soltau Tel.: 05191 – 97 98 09 E-Mail: ingo.koether@mps-ev.de
Kassenwart	Dieter Würker-Friedel Am Pförtlingsgraben 6, 06369 Diebzig Tel.: 034979 – 2 26 27 Fax: 034979 – 2 26 28 E-Mail: dieter.wuerker-friedel@mps-ev.de
Schriftführer	Michaela Giel Föhrenweg 7, 28865 Lilienthal Tel.: 04298 – 4 19 04 30 Fax: 04298 – 41 98 51 E-Mail: michaela.giel@mps-ev.de

Was sind Mukopolysaccharidosen?

Ein kleiner Fehler in den Körperzellen mit großen Folgen: Mehr als 1.000 Menschen in Deutschland leiden an der Stoffwechselstörung Mukopolysaccharidosen (MPS), einer seltenen und oft schon im Kindesalter tödlich verlaufenden Erkrankung.

Ihr Merkmal: Die Mukopolysaccharide, jene langen Ketten von Zuckermolekülen, die normalerweise in einer streng festgelegten Reihenfolge in den Zellen eines Organismus ständig auf- und abgebaut werden, lagern sich in den Lysosomen ab. Diese kleinen Bestandteile der Körperzellen erhalten dann zwar immer neuen Nachschub an Mukopolysacchariden, aber ohne dass der Stoffwechsel erfolgt. So dehnen sich die Lysosomen aus und schädigen die übrigen Zellbestandteile. Die unregelmäßige Ansammlung von Mukopolysacchariden führt beispielsweise zur Vergrößerung von Leber oder Milz und zur Verdickung der Haut.

Die Ursachen für MPS bzw. den Defekt von Enzymen, die beim Stoffwechsel den Abbau komplexer Kohlehydrate regulieren, liegen in einer fehlerhaften Erbinformation. In diesem Fall fehlt dem Erbgut die „Anleitung“ für den Abbau der Mukopolysaccharide.

Die Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V.

Mukopolysaccharidosen (MPS) gehören zu den so genannten seltenen Erkrankungen. Mehr als 700 Patienten und ihre Familien sowie Ärzte und Wissenschaftler sind Mitglieder der deutschen Gesellschaft für MPS.

Diese Besonderheit ermöglicht einen intensiven Kontakt zwischen Patienten und Ärzten. So werden die Patienten und ihre Familien nicht nur medizinisch gut beraten, sondern auch über aktuelle Studien sowie neue Therapieansätze unterrichtet. Ärzte und Wissenschaftler wiederum bekommen von den Patienten ein direktes Feedback z. B. in Bezug auf die Verträglichkeit und Wirksamkeit von Medikamenten oder Therapien.

Gegründet wurde die Gesellschaft für MPS e. V. 1986 in Bochum. Ihre Beratungs- und Geschäftsstelle befindet sich heute in Aschaffenburg (Bayern). Unterstützt wird deren Tätigkeit von Beauftragten – den so genannten Regios – in vielen Regionen Deutschlands. Das ist ein zusätzlicher Garant für die Nähe der MPS-Gesellschaft zu ihren Mitgliedern.

Auch die Geschäftsstelle berät und hilft MPS-Betroffenen tagtäglich ganz praktisch. Sie unterhält ein Beratungstelefon, entwickelt spezielle Projekte für MPS-Familien, die sie teilhaben lassen am Leben in der Gesellschaft, stellt Kontakte zu Ärzten, Wissenschaftlern und Kliniken her, ist Herausgeber von Fachliteratur, informiert über MPS – auch im Bereich der Mediziner – und fördert die Entwicklung neuer Therapien.

Mit all dem trägt die Gesellschaft nachhaltig zur Verbesserung der Lebensqualität von MPS-Patienten und deren Familien bei.

Als deutschlandweit aktive Selbsthilfegruppe ist die Gesellschaft für MPS außerdem mit MPS-Gesellschaften im Ausland vernetzt, Mitglied in der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE), im Paritätischen Wohlfahrtsverband, im Kindernetzwerk u.a.

Interview mit dem 1. Vorsitzenden Thomas Baum

Kinder, die an Mukopolysaccharidose erkranken, und ihre Eltern haben ein schier unglaubliches Schicksal. Das Motto Ihrer Gesellschaft lautet „Den Weg gemeinsam gehen“.

Ja, denn wir als Gesellschaft stehen den Betroffenen mit Rat und mit Tat zur Seite. Gefühle wie Angst und Trauer oder auch Hilflosigkeit, die unweigerlich bei Diagnosestellung „MPS“ entstehen, müssen bewältigt werden. Als selbst Betroffene können wir nachvollziehen, was die Menschen empfinden. Wir helfen ihnen, organisatorische Probleme zu lösen. Wir bieten ihnen unbürokratisch und schnell Kontakt zu Ärzten, Stoffwechszentren und Behörden. Oft hören wir ihnen einfach nur zu. Wir organisieren Familienkonferenzen, Regionaltreffen und andere Veranstaltungen und schaffen insgesamt ein flächendeckendes Netz, das die Eltern in dieser Situation auffängt.

Sind alle der geschätzten 1.000 MPS-Betroffenen in Deutschland Mitglied in Ihrer Gesellschaft?

Nein, das ist ja die freie Entscheidung des Einzelnen. Wir haben mehr als 700 Mitglieder, überwiegend MPS-Betroffene, aber auch weitere, darunter Ärzte, Forscher, Wissenschaftler, Physiotherapeuten, Krankengymnasten, Freunde sowie Verwandte von Betroffenen-Familien. Wir freuen uns über jeden, der zu uns kommt und sich mit unserer Arbeit identifiziert.

Mukopolysaccharidose ist eine sehr seltene und schwere Erkrankung. Uns – also die Mitglieder der MPS-Gesellschaft – verbindet der gemeinsame Kampf gegen die Krankheit, und dies über den Tod unserer Kinder hinaus.

Sie haben also auch Mitglieder, deren Kinder bereits verstorben sind?

Natürlich, denn durch die intensive Arbeit in der Gesellschaft sind wir mittlerweile zu einer großen Familie geworden. Wir möchten erreichen, dass Mukopolysaccharidosen heilbar werden, auch wenn die eigenen Kinder es nicht selbst erleben können. Vielen von uns ist klar, dass von unserer Arbeit erst die nächste Generation profitieren wird. Für unsere eigenen Kinder gibt es nur sehr wenig Hoffnung.

Wie eng ist die Zusammenarbeit mit Ärzten und Forschern?

Sehr eng. Wir haben auch einen medizinischen Beirat und suchen den Kontakt zu Wissenschaftlern sowie Forschern, die neue Therapien entwickeln. Bis zu dem Zeitpunkt, an dem Pharmafirmen die Entwicklung von Therapien, wenn sie vielversprechend sind, aufnehmen, ist es ein sehr langer Weg.

Bis dahin unterstützen wir unsere „Hoffnungsträger“ – also all jene, die mit uns gemeinsam gegen die Krankheit kämpfen – sowohl moralisch als auch finanziell.

Welche Unterstützung wünschen Sie sich von der Öffentlichkeit?

Dass sie aufmerksam ist und – auch wenn es sich um eine seltene Erkrankung handelt – die Krankheitsbilder der Mukopolysaccharidosen kennt.

Ziel ist, dass unsere Kinder in die Gesellschaft aufgenommen werden und ihnen mit Verständnis begegnet wird. Unser Wunsch ist, dass die Öffentlichkeit sich für die Krankheit interessiert und uns in unserem Ringen um mehr Therapiemöglichkeiten unterstützt.

Auch finanziell?

Auch finanziell. Spenden und Mitgliedsbeiträge sind die tragenden Säulen unserer MPS-Gesellschaft und ihrer Arbeit. Nur deshalb können wir als anerkannter gemeinnütziger Verein relativ viel bewegen.

Aber es gibt auch andere Unterstützung, die wir gerne annehmen. Die Betreuung der kranken Kinder, beispielsweise, muss oft rund um die Uhr erfolgen. Sie kostet viel Kraft. Freiwillige Helfer, die die Betreuer für wenige Stunden in der Woche entlasten, wären eine große Unterstützung. Denn allein ist die Pflege über 24 Stunden einfach nicht zu bewältigen.

Gibt es Heime oder Pflegestätten, in denen die Kinder betreut werden?

Ja, es gibt beispielsweise Einrichtungen der Kurzzeitpflege oder Kinderhospize, in denen die Kinder untergebracht werden können. Diese Angebote in Anspruch zu nehmen, ist eine Entscheidung, die jede Familie für sich selbst treffen muss. Denn die wenige Zeit, die bleibt, möchte man mit dem Kind verbringen und das kurze Leben so schön wie möglich gestalten.

Vielen Dank für das Gespräch.

Mukopolysaccharidosen: zu den Diagnosemöglichkeiten

Fragen an Professor Dr. med. Michael Beck, Leiter der „Villa Metabolica“ der Johannes-Gutenberg-Universität Mainz

Es gibt schwere und leichte Verlaufsformen einer Mukopolysaccharidose. Wie werden leichte Verlaufsformen diagnostiziert? Kann der Hausarzt das erkennen?

Leichte Formen werden oft spät erkannt, da die Symptome erst sehr spät auftreten. Grundsätzlich kann jeder Arzt die Krankheit diagnostizieren, wegen der Seltenheit haben aber viele Ärzte in ihrem gesamten Berufsleben nie einen solchen Patienten gesehen und können deshalb die Symptome nicht richtig zuordnen.

Welche diagnostischen Möglichkeiten gibt es?

Wenn Verdacht auf MPS besteht, ist eine Urinuntersuchung in einem Speziallabor nötig. Wenn alle Befunde für eine bestimmte Form einer Mukopolysaccharidose sprechen, muss noch eine Enzymanalyse in Blut- oder kultivierten Hautzellen, den Fibroblasten, erfolgen.

Wie sind die Therapieaussichten?

Für MPS III, IV und VII stehen bislang nur Therapien zur Verfügung, die die Symptome etwas mildern. Heilbar ist MPS nicht.

So können bei Morquio (MPS IV), wo vor allem das Skelett betroffen ist, diverse Operationen durchgeführt, ein Korsett für die Wirbelsäule angelegt oder ein Hörgerät angepasst werden. Oder bei Sanfilippo (MPS III) können Medikamente die typischen Unruhezustände lindern. Bei einer Spastik mit Schluckstörungen kann eventuell eine Sonde durch die Bauchdecke zur künstlichen Ernährung Abhilfe schaffen.

Gibt es Ansätze für eine ursächliche Behandlung? Beispielsweise Enzymersatzpräparate?

Enzymersatz-Therapien sind noch ganz junge Behandlungsmöglichkeiten, die erste wurde 2003 zugelassen. Leider gibt es Enzymersatz-Therapien bis jetzt nur für MPS-Typ I, II und VI und nicht für alle Krankheitsbilder.

Das Präparat wird den Patienten wöchentlich einmal intravenös verabreicht; meist in klinischen Zentren. Die Behandlung ist lebenslang nötig. Durch die Therapie kommt es zu einer Verbesserung in vielen Bereichen, aber auch sie bedeutet keine Heilung von MPS.

Gibt es weitere oder neue Ansätze in dieser Richtung?

Eventuell die Gentherapie. Hierzu gibt es jedoch noch kein ausreichendes Datenmaterial.

Außerdem wird an Medikamenten gearbeitet, die im Gegensatz zu den Enzyersatzpräparaten nicht den Abbau der Speichersubstanz fördern, sondern die Neubildung derselben hemmen.

Helfen Gentests festzustellen, ob man Überträger von MPS ist?

Da es sich um eine relativ seltene, rezessiv vererbte Krankheit handelt, macht eine solche Untersuchung höchstens dann Sinn, wenn ein MPS-Fall in der nahen Verwandtschaft aufgetreten ist. Nur dann lässt sich auch eine zuverlässige Aussage darüber treffen, ob man Überträger der Krankheit ist oder nicht.

Könnten die defekten Gene bereits in der Schwangerschaft bei einer routinemäßigen Fruchtwasseruntersuchung erkannt werden?

Es gibt etwa 3.000 genetische Erkrankungen. Deshalb kann bei einer routinemäßigen Fruchtwasseruntersuchung eine Mukopolysaccharidose nicht erkannt werden. Wenn der begründete Verdacht auf diese Erkrankung besteht, können gezielte Fruchtwasseruntersuchungen Klarheit verschaffen.

Gab es diese Stoffwechselerkrankung schon immer, oder könnten diesbezüglich zum Beispiel Umwelteinflüsse Einfluss haben?

Es ist keine Zunahme der Mukopolysaccharidosen zu beobachten. In industrialisierten Ländern wird die Diagnose jedoch viel häufiger gestellt als in Entwicklungsländern.

Hoffnung auf Heilung – neue Therapieansätze

Mukopolysaccharidosen werden bislang weitgehend symptomatisch behandelt. Eine Therapie, die Heilung verspricht, gibt es noch nicht. Neue Ansätze lassen jedoch positive Prognosen zu, allem voran die Enzymersatztherapie.

Enzymersatztherapie (EET)

Gentechnische Verfahren ermöglichen heute die Herstellung jener Enzyme, die dem MPS-Kranken fehlen und seine Leiden verursachen. Erstmals konnten MPS-I-Patienten im Juni 2003 mit einem zugelassenen Medikament behandelt werden.

Das war ein Durchbruch im Bereich der MPS-Forschung und lässt die Patienten hoffen, zumal die Behandlung anschlägt. So kommt es u.a. zu einer Normalisierung der Organgrößen, und die Lungenkapazität steigt ebenso an wie die Belastbarkeit und die Beweglichkeit der Patienten.

Auch für MPS-Typ II und VI gibt es inzwischen Enzymersatztherapien.

So erfreulich die bisherigen Ergebnisse mit EET sind, so schwer wiegt die Erkenntnis, dass Enzymersatztherapien nicht bei allen MPS-Krankheitsbildern greifen. Denn bisher erreichen die verfügbaren Enzym-Präparate weder das Rückenmark noch das Gehirn. Das aber ist eine wichtige Voraussetzung dafür, den dramatischen Verlauf der Krankheit wenigstens abschwächen zu können, darunter die fatalen Auswirkungen von MPS auf alle geistigen Fähigkeiten der Patienten.

Erste Versuche mit Probanden in Brasilien zeigen, dass Enzymgaben heute auch ins Zentrale Nervensystem von Patienten vordringen können. Wenn sich das bestätigt, wäre dies ein durchschlagender Erfolg für eine Therapie für MPS III und möglicherweise ein Schub auch für andere seltene Erkrankungen.

Knochenmarkstransplantation

Bei vielen Krankheiten zählt die Transplantation von Knochenmark bereits zu den klassischen Therapieformen. Für MPS-Patienten sind die Auswirkungen dieser Behandlungsmethode unterschiedlich.

Ende der 90-er Jahre wurde am Westminster Hospital in London erstmals eine Knochenmarkstransplantation bei einem Patienten mit MPS I durchgeführt. Die Beobachtungen:

- Lebervergrößerung, Hornhauttrübung und Gelenk-Kontrakturen bildeten sich zurück.
- Vorhandene Veränderungen an der Wirbelsäule lassen sich nur wenig beeinflussen.
- Kinder, die bis zum zweiten Lebensjahr behandelt wurden, haben sich in den meisten Fällen normal entwickelt.

Bei anderen MPS-Erkrankungen waren Knochenmarkstransplantationen nicht so erfolgreich: So konnte der Krankheitsverlauf von Morquio-Patienten nicht beeinflusst werden. Bei Morbus Hunter wurde kaum eine klinische Verbesserung beobachtet, insbesondere die Entwicklungen im mentalen Bereich konnten nicht beeinflusst werden. Gleiches trifft auf Morbus Sanfilippo zu. Hier bildete sich lediglich die vergrößerte Leber zurück.

Gentherapie

Große Erwartungen bezüglich einer Heilung von Mukopolysaccharidosen werden in die Gentherapie gesetzt. Inzwischen ist der „Sitz“ der Gene bekannt, die für die Produktion der Mukopolysaccharid-abbauenden Enzyme verantwortlich sind.

Deshalb wird jetzt versucht, mit Hilfe von Viren Ersatzgene in die Zellen zu transportieren. Tierexperimente zeigen erste Erfolge. Dennoch sind weitere wissenschaftliche Untersuchungen erforderlich, bevor die Gentherapie beim Menschen eingesetzt werden kann. Denn noch sind die Risiken oder unerwünschte Wirkungen, die bei einer gentechnischen Behandlung von Mukopolysaccharidosen entstehen könnten, nicht ausreichend erforscht. Bis jetzt ist beispielsweise noch nicht sicher, ob „Transportviren“ nicht nur positiv, sondern zugleich auch als Krebsauslöser wirken.

MPS – die unterschiedlichen Krankheitsbilder

Morbus Hurler – Typ I H

Gertrude Hurler beschrieb 1919 erstmalig die typischen Symptome dieses Krankheitsbildes. Bei dieser Mukopolysaccharidose liegt ein Mangel des Enzyms Iduronidase vor. Es kommt im Laufe der ersten drei Lebensjahre zu deutlichen Veränderungen des äußeren Erscheinungsbildes:

- Minderwuchs
- großer Kopf in Relation zum Körper
- eingezogene Nasenwurzel und stark ausgeprägte Lippen, große Zunge
- kurzer Hals, kurze gedrungene Hände und Finger
- vorgewölbter Bauch durch eine Vergrößerung von Milz und Leber; es kommt zu Leistenbrüchen
- vergrößertes Gesicht durch Hautverdickung
- Skelettveränderungen (Wirbelsäulenverkrümmung)
- Hornhauttrübung der Augen
- Gelenkversteifung

Typisch bei den kleinen Patienten sind Infektionen der Atemwege. Röntgenaufnahmen zeigen verdickte Rippen und eiförmige Wirbelkörper. Auffällig ist auch, dass zwischen dem 2. und 3. Lebensjahr bereits erlernte Fähigkeiten wieder verloren gehen. Im 3. Lebensjahr hört das Wachstum auf. Die geistige Entwicklung bleibt auf der Stufe eines 2- bis 3-Jährigen stehen. Häufig werden die Patienten schwerhörig oder gar taub. Ablagerungen von Mukopolysacchariden an Herzklappen und Blutgefäßen führen zu lebensbedrohlichen Veränderungen im Herz-Kreislaufsystem.

Parallel dazu verursacht die vermehrte Schleimproduktion ständige Atembeschwerden und Infektionen. Die häufigste Todesursache sind Infektionen der Lunge sowie Herzschwäche. Die Lebenserwartung liegt in der Regel nicht über 12 Jahren.

Morbus Scheie – Typ I S

Hierbei handelt es sich um eine Sonderform der Mukopolysaccharidose vom Typ I (Morbus Hurler). Es liegt genau der gleiche Enzymdefekt vor (Iduronidase-Mangel). Das Krankheitsbild wurde 1962 erstmals beschrieben. Trotz gleicher Ursache zeigt Morbus Scheie einen anderen klinischen Verlauf. Die Patienten sind von normaler Körpergröße, Intelligenz und Lebenserwartung. Symptome wie

- grobe Gesichtszüge
- Hornhauttrübung
- Gelenkversteifung und
- Herzklappenverdickungen

lassen jedoch eine Verbindung zu Morbus Hurler erkennen. Eine Unterscheidung zwischen Morbus Scheie und Morbus Hurler gelingt nur durch den klinischen Verlauf; biochemische Untersuchungen zeigen gleiche Ergebnisse. Mittlerweile kennt man noch eine weitere Gruppe von Patienten mit Iduronidase-Mangel, die weder Morbus Hurler noch Morbus Scheie eindeutig zugeordnet werden können. Die gesundheitlichen Probleme gleichen denen der Hurler-Patienten, sind aber weniger stark ausgeprägt.

Morbus Hunter – Typ II

Morbus Hunter wurde bereits 1835 beschrieben, zunächst von Irving, später von Hunter. Hunterpatienten leiden unter einem Defekt des Enzyms Iduronatsulfatase. Es gibt nur männliche Patienten, da die Erkrankung geschlechtsgebunden vererbt wird.

Übertragen wird sie vom weiblichen Geschlecht. Durch eine genetische Blutuntersuchung kann man feststellen, ob eine Frau Überträgerin ist oder nicht.

Morbus Hunter kann sehr unterschiedlich verlaufen. Es gibt milde Formen, bei denen die Patienten von der geistigen Entwicklung kaum beeinträchtigt sind und einen Beruf ausüben können. Körperlich können auftreten:

- Veränderung des Skelettsystems
- Probleme der Herz-Kreislauf-Apparates
- Atem- und Lungenprobleme
- Sehbeeinträchtigungen beispielsweise durch Schädigung der Netzhaut oder des Sehnervs.

Bei schweren Verlaufsformen ähneln die Symptome denen von Morbus Hurler, ausgenommen der Hornhauttrübung.

Morbus Sanfilippo – Typ III

Die Krankheit ist benannt nach dem amerikanischen Kinderarzt Sanfilippo. Er beschrieb 1962 erstmals die Symptome. Körperliche Probleme gibt es bei diesen Patienten nur in geringem Umfang. Die Kinder erreichen eine normale Körpergröße. Typische Kennzeichen sind:

- volle, struppige Haare
- buschig zusammengewachsene Augenbrauen
- fleischige Lippen
- manchmal vergrößerte Leber
- Durchfälle durch Ablagerungen der Mukopolysaccharide in den Nervenzellen des Darmes.

Gravierend sind die Einschränkungen der geistigen Fähigkeiten. Die Eltern bemerken die Auffälligkeiten meist erst im Alter von 3 – 4 Jahren. Sie berichten von

- Schlaflosigkeit
- Konzentrationsschwäche
- Sprachstörungen
- Verhaltensauffälligkeiten wie unmotiviertes Lachen oder Weinen und unbegründete Aggressionen.

Später entwickeln sich in manchen Fällen Krampfanfälle und eine Spastik. Der Tod tritt meist vor dem 20. Lebensjahr ein.

Obwohl man bei Morbus Sanfilippo nur einen Krankheitsverlauf kennt, kann man durch biochemische Untersuchungen vier verschiedene Untertypen diagnostizieren:

- Typ A (kommt in Deutschland am häufigsten vor): Sulfamidase-Mangel
- Typ B: Alpha-Glukosaminidase-Mangel
- Typ C: Azetyl-Glukosamino-Transferase-Mangel
- Typ D: Azetyl-Glukosamin-6-Sulfatase-Mangel

Morbus Morquio – Typ IV

Dr. Morquio, ein Kinderarzt aus Uruguay, gilt als Entdecker dieser Erkrankung. Er beschrieb erstmals die Hauptsymptome wie

- Minderwuchs mit verkürztem Rumpf (Wachstumsverlangsamung etwa ab dem 4. Lebensjahr); erwachsene Patienten sind selten größer als 1,40 m
- kurzer Hals, vorstehendes Kinn
- leichte Hornhauttrübung
- charakteristische Skelettveränderungen: vorgewölbtes Brustbein, horizontal stehende Rippen, Wirbelsäulenverkrümmungen und X-Beine.

Die Krankheit kann in ganz unterschiedlichem Schweregrad verlaufen. In einzelnen Fällen sind die Patienten zunächst nur so leicht betroffen, dass die Diagnose erst im Erwachsenenalter gestellt wird. Andere Patienten entwickeln bereits im Kleinkindalter ausgeprägte körperliche Beschwerden.

Daneben kommen alle Arten von Zwischenstufen vor. Egal wie stark die körperlichen Symptome ausgeprägt sind: das Gehirn bleibt unbeeinträchtigt. Patienten mit Morbus Morquio haben eine völlig normale Intelligenz. Je nachdem, welcher Enzymdefekt vorliegt, unterscheidet man zwischen

- Morbus Morquio Typ A: häufigere Form, es liegt ein Sulfatase-Mangel vor (N-Acetyl-Galaktosamin-6-Sulfat-Sulfatase-Mangel)
- und Morbus Morquio Typ B: seltenere Form, es liegt ein Beta-Galaktosidase-Mangel vor; der Krankheitsverlauf ist bei Typ B weniger stark ausgeprägt.

Morbus Maroteaux-Lamy – Typ VI

Bei dieser Erkrankung, die 1965 erstmals beschrieben wurde, liegt ein Arylsulfatase-B-Mangel vor. Man unterscheidet schwere und verzögerte Verlaufsformen. Bei der schweren Verlaufsform kommt es zu

- Minderwuchs
- Verdickung der Herzklappen
- Hornhauttrübungen
- körperlichen Beeinträchtigungen, wie sie bei den Hurler-Patienten vorkommen, beispielsweise Skelettveränderungen, Gelenkversteifung, vorgewölbter Bauch durch Leber- und Milzvergrößerung und vergrößertes Gesicht durch Hautverdickung.

Geistig sind die Betroffenen ganz normal entwickelt. Bei der verzögerten Verlaufsform werden die Patienten normal groß. Hier treten die ersten Symptome manchmal erst bei jungen Erwachsenen auf.

Morbus Sly – Typ VII

Dr. Sly berichtete 1973 erstmals von dieser Verlaufsform der Mukopolysaccharidose, die sehr selten vorkommt. Weltweit wurden bislang nur etwa 50 Krankheitsfälle beschrieben. Morbus Sly wird durch einen Beta-Glukuronidase-Mangel verursacht. Dieser kann zu schweren körperlichen und geistigen Störungen ähnlich wie Morbus Hurler führen:

- Minderwuchs
- relativ großer Kopf
- eingezogene Nasenwurzel und stark ausgeprägte Lippen, große Zunge
- kurzer Hals, kurze Hände und Finger
- vorgewölbter Bauch durch eine Leber- und Milzvergrößerung; es kommt zu Leistenbrüchen
- vergrößertes Gesicht durch Hautverdickung
- Skelettveränderungen (Wirbelsäulenverkrümmung)
- Hornhauttrübung
- Gelenkversteifung
- Stehenbleiben der geistigen Entwicklung auf der Stufe eines 2- bis 3-Jährigen.

Bei milden Verlaufsformen stellt man lediglich leichte Skelettveränderungen fest.

Mukolipidosen

Mukolipidosen kommen sehr selten vor. Sie werden manchmal fälschlicherweise mit den Mukopolysaccharidosen in Verbindung gebracht, weil es Parallelen im Krankheitsverlauf gibt. Auch hier können bestimmte Zuckerketten nicht abgebaut werden, der Stoffwechsel der Mukopolysaccharide ist jedoch normal. Man unterscheidet drei Typen:

- Mukolipidose I (Sialidose): Neuraminidasemangel; die Krankheit ist sehr selten, so dass es wenige Informationen über den Krankheitsverlauf und mögliche Komplikationen gibt.
- Mukolipidose II (I-Cell Krankheit): Phosphotransferase-Mangel, Symptome ähnlich wie bei Morbus Hurler.
- Mukolipidose III (Pseudo-Hurler-Polydystrophy): Phosphotransferase-Mangel; die Krankheit verläuft leichter als die Mukolipidose II; die Patienten können älter als 30 Jahre werden.

Morbus Hurler: Patientenschicksal der kleinen Sabrina

Petra und Peter haben vier Kinder: Patrick (7), Sabrina (5) und die Zwillinge Alexander und Jessica (3).

Sabrina hat eine nicht heilbare Stoffwechselkrankheit: Mukopolysaccharidose Typ I. Sie wurde an einem Sonntag als zweites Kind der Familie geboren. Augenscheinlich war sie ein kerngesundes Mädchen: 3320 g schwer, 50 cm groß.

Sechs Monate später hat sie ihren ersten schweren Infekt. Weitere Infekte folgten, und die Entwicklung von Sabrina verlief langsamer als die von Patrick, dem älteren Bruder.

Als Sabrina 16 Monate alt war und wegen eines Herzgeräuschs in die Klinik musste, bemerkte ein Kinderarzt ihr auffallendes Äußeres. Plötzlich waren der Herzfehler nebensächlich und die Abteilung für Humangenetik für unsere Familie zuständig.

Hier warfen sie uns die Worte „Mukopolysaccharidose“ und „Morbus Hurler“ an den Kopf. Das einzig für uns Verständliche, was sie uns über die Krankheit sagten, belief sich auf ein paar Stichworte: Erbkrankheit, auffälliges Aussehen, kurze Lebenserwartung. Sie zeigten uns ein Foto in einem englischsprachigen Fachbuch und gaben uns die Adresse der Gesellschaft für Mukopolysaccharidose e.V.. Die informierte uns über das ganze Ausmaß der Krankheit. Auch über die Tatsache, dass das Risiko zu erkranken in unserer Familie für jedes Kind im Verhältnis 1:4 besteht.

Das war ein weiterer Schicksalsschlag. Denn zu diesem Zeitpunkt waren unsere Zwillinge schon unterwegs - zehnte Schwangerschaftswoche.

Ich ging sofort zur Frauenärztin. Danach Fruchtwasseruntersuchung. An jenem 23. Dezember war ich bereits in der 16. Woche schwanger. Nach weiteren acht Wochen fragte ich nach. Es war ein Freitag, und eigentlich sollten Peter und ich bis zum Montag verträstet werden. Schließlich erfuhren wir doch, dass einer der Zwillinge krank sein würde. Doch das sei kein endgültiger Befund. Wir sollten das Wochenende noch abwarten. So rief ich am Montagmorgen schweren Herzens meine Frauenärztin an. Wenn Abbruch, dann schnell - ich war ja schon in der 24. Woche mit unseren Zwillingen schwanger.

Am Nachmittag kam die endgültige Nachricht. Dann die unbeschreibliche Erleichterung und Freude: Beide Kinder werden gesund sein. Alexander und Jessica.

Sabrina hat sich in dieser aufregenden Zeit auch gut entwickelt. Mit 2½ Jahren war sie ein fröhliches, ausgeglichenes Kind, konnte stehen und mit Unterstützung sogar laufen. Als sie drei Jahre alt war, konnte sie ein paar Schritte alleine laufen.

Sie konnte auch in den heilpädagogischen Kindergarten kommen. Zuvor aber wollten wir bei ihr noch Mandeln und Polypen entfernen und Paukenröhrchen legen lassen. Gleichzeitig sollte ein spezieller Test zur Beurteilung des Hörvermögens durchgeführt werden. Dabei wurde eine 100%-ige Taubheit festgestellt. Wir aber hatten den Eindruck, dass Sabrina doch etwas hört und entschieden uns für ein Hörgerät. Doch daran hat sich nie gewöhnt.

Über Monate hinweg haben Infekte Sabrinas ganze Kraft und Ausdauer in Anspruch genommen. Erst im Herbst fühlten wir, endlich ginge es wieder aufwärts. Sie war aufgeweckt und nahm wieder am Alltag teil. Doch dann der Rückschlag. Wir wollten gerade zu Abend essen, als Sabrina keine Luft bekam. Sie krampfte, die Atmung setzte aus. Ich rannte zum Medikamentenschrank und Patrick, der Älteste, um mir das Telefon zu bringen.

Der Kampf ums Weiterleben

Nach meiner Mund-zu-Mund-Beatmung konnte Sabrina wieder allein atmen und ich den Notarzt anrufen. Auch Peter, der unterwegs war, musste von dem Zwischenfall wissen und sofort zurückkehren. Rettungswagen und Notarzt kamen schnell. Sabrina wurde sofort mit Sauerstoff versorgt und ans EKG-Gerät angeschlossen.

Irgendwann fragte der Notarzt uns, ob er mit den lebenserhaltenden Maßnahmen aufhören solle. Doch Peter war felsenfest überzeugt: Sabrina wird es schaffen.

Zwanzig lange Minuten haben wir gemeinsam mit Sabrina um ihr Leben gekämpft. Als sie stabil war, kam sie nach Düsseldorf auf die Intensivstation. Hier war sie sehr gut aufgehoben. Der Dienst habende Arzt klärte uns über Sabrinas schlechten Zustand genau auf. Sie musste zu 100% mit höchstem Druck beatmet werden. Ihre schwere Lungenentzündung, die durch das Intubieren entstanden war, bereitete ihm große Sorgen.

Nach dem Wochenende sah alles anders aus. Andere Ärzte hatten Dienst und wieder andere Ärzte, und ein Kompetenzgerangel begann. Der Arzt, der Sabrina zuerst auf der Intensivstation versorgt hat, wurde abgezogen. Die anderen konnten sich über Möglichkeiten der Behandlung nicht einigen. Keiner wusste, was der andere tat. Und wir wurden von den vielen verschiedenen Ärzten immer wieder das Gleiche gefragt.

Dass Sabrina keine Lebenserwartung mehr habe, war in den folgenden Tagen das Einzige, worin die Mediziner übereinstimmten. Dabei brauchte sie schon nach 1½ Wochen kein Beatmungsgerät mehr, sondern nur noch Sauerstoffunterstützung.

Dann die Extubation, die misslang, und eine Tracheostomie, die wir als Eltern für Sabrina wollten. Denn wir bestanden auf alle nur möglichen lebenserhaltenden Maßnahmen, obwohl die Ärzte uns immer wieder verdeutlichten, wie gering Sabrinas Lebenserwartung auf Grund der MPS-Erkrankung sei.

Nein, wir wollten den Dingen nicht einfach ihren Lauf lassen. Sollte Sabrinas Atmung wieder aussetzen, wollten wir sie nicht sterben lassen. Denn wir bemerkten immer wieder, wie viel Leben noch in ihr steckte.

Im November wurde Sabrina nach Bocholt verlegt. Hier lebte sie richtig auf. Nach sieben Wochen hatte sie sich so erholt, dass sie zu Beginn des neuen Jahres entlassen werden konnte.

Ab Ende Januar musste sie regelmäßig ein krampflösendes Medikament nehmen. Eine kardiologische Untersuchung war unauffällig, was unsere Vermutung von erhöhtem Hirndruck unterstützte.

Anfang Februar wollten wir im Kinder-Hospiz Olpe Sabrinas Hirndruck kontrollieren lassen und mit den Ärzten Weiteres besprechen. Wir hatten bis zu diesem Zeitpunkt schon so viel geschafft! Und Sabrina zeigte einen ungeheuren Lebenswillen, auf den wir vertrauten. Das machte uns sicher: Es wird Sabrina sein, die uns sagt, wann der Zeitpunkt zum Abschiednehmen da ist. Jetzt ist er noch nicht gekommen.

Neue Augenblicke der Hoffnung

Seitdem sind einige Wochen vergangen. Regelmäßig kommt ein Logopäde zu Sabrina. Er ist von ihren Fortschritten begeistert. Zunächst ist er unsicher, ob seine Übungen Sabrinas Saug- und Schluckreflex wieder aktivieren könnten. Aber unsere Tochter überzeugt ihn: Sie nuckelt und saugt und schluckt kleine Mengen Tee. Sie zeigt uns sogar, wenn sie Hunger oder Durst hat.

Anfang Juli verbringen wir eine Woche im Kinderhospiz. Sabrina ist wieder lichtempfindlicher geworden, was uns auch zu Hause auffällt. Sie registriert, wenn ich eine kleine Lampe zusätzlich anknipse, und ihre Augen wandern hin und her, wenn sie uns ansieht. Wir erleben, Sabrina nimmt ihre Umgebung wieder mehr wahr.

Bis zu den Herbstferien – wieder sind wir eine Woche mit Sabrina im Kinder-Hospiz – hat die Kleine innerhalb von nur sechs Wochen zwei schwere Infekte. Auch während unseres Aufenthalts in Olpe sackt der Sauerstoff mehrfach ab. Jeder Infekt und jeder Krankenhausaufenthalt bringt uns dem Tod ein Stück näher. Dringend brauchen wir eine zusätzliche Pflegekraft für Sabrina, die ihr und unser Vertrauen hat

und uns entlasten kann. Denn es wird für uns immer schwerer, den anderen drei Kindern gleichermaßen wie Sabrina gerecht zu werden.

Der Abschied

Am Neujahrsmorgen ist Sabrina grau im Gesicht. Sie braucht noch mehr Sauerstoff. Am nächsten Tag rufen wir den Notarzt. Er weist sie ins Krankenhaus ein. Dort klärt der Arzt uns auf: „Wenn wir mit der Handbeatmung jetzt aufhören, wird Ihre Tochter sterben.“

In diesen Minuten spüren wir, Sabrina will nicht mehr von Maschinen abhängig sein. Dass sie nicht unter Schmerzen leiden muss, können wir für sie noch tun.

Sabrina kommt in ein neues Zimmer und wird in ein großes Bett gelegt. 13.30 Uhr stellt der Arzt die künstliche Beatmung ein. Sabrina drückt mich noch einmal und schaut mich mit großen Augen dankbar an.

Sabrina starb am Mittag des neuen Jahres im Krankenhaus. Sie wurde nur fünf Jahre alt.

Impressum

Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen (MPS) e. V.
Thomas Baum, Vorsitzender (V.i.S.d.P.)
Pappelweg 6
63741 Aschaffenburg

Internet: www.mps-ev.de

E-Mail: info@mps-ev.de

Spendenkonto

BLZ 550 205 00 (Bank für Sozialwirtschaft)
Konto 7676

www.spenden.mps-ev.de