



Gesellschaft für MPS e. V.

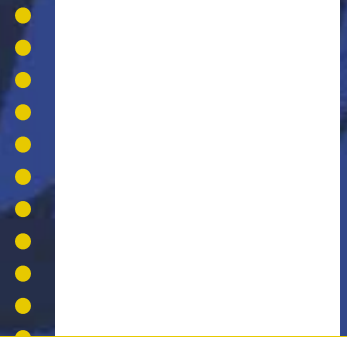
.....

Mukopolysaccharidose

Bielefeld, 12. Oktober 2017, 17-19 Uhr

Tabea Friedel

Annemarie Diakunczak



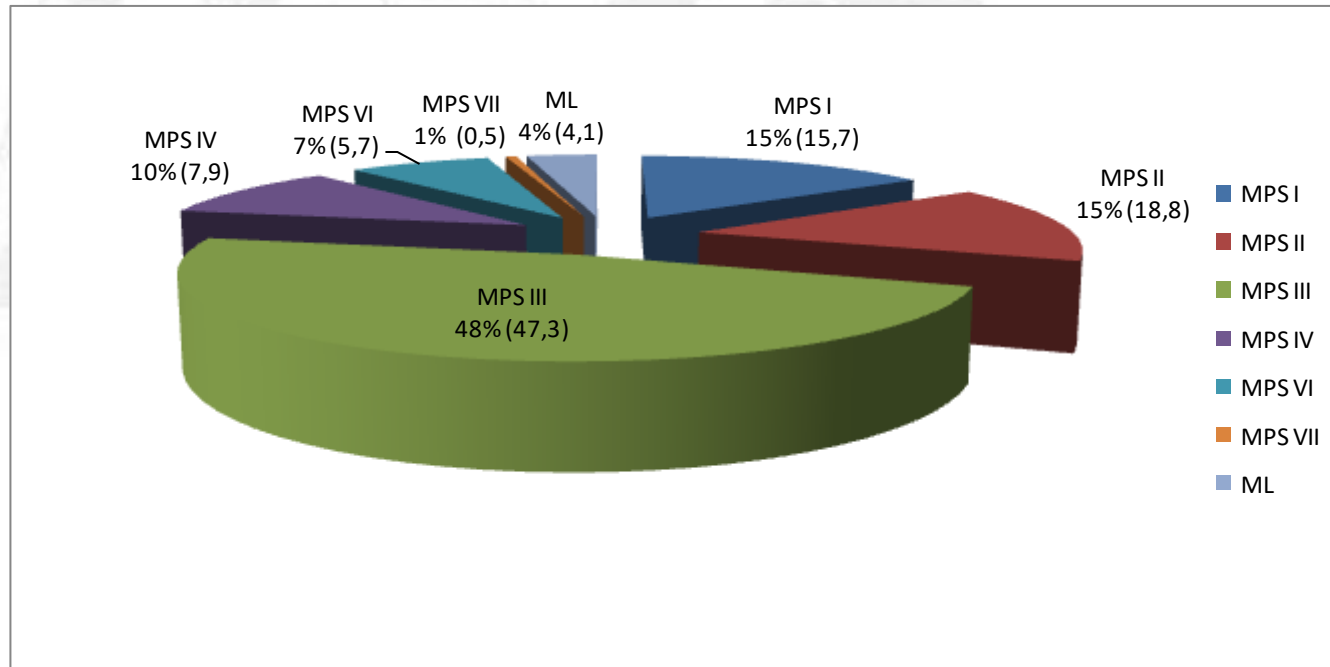
Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen (MPS) e. V. – Gemeinsam Hoffnung geben

- 1986 in Bochum gegründet
- seit 2003 Beratungs- und Geschäftsstelle mit hauptamtlichen Mitarbeitern
- aktuell 830 Mitglieder
- davon ca. 600 MPS-Familien



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

- 400 Patienten werden zur Zeit durch MPS e.V. betreut



Anm.: Prozentzahlen beziehen sich auf Patienten, die z Zt. Mitglied in der MPS-Gesellschaft sind (GW ca. 400 Personen); Zahl in Klammer bezieht alle Betroffenen, die zwischen 1986 und 2013 Mitglied waren (GW ca. 600 Personen)

Ablauf

1. Mukopolysaccharidose – Was ist das?
2. Die verschiedenen MPS-Typen
3. Behandlungsmöglichkeiten
4. Die Arbeit des MPS-Vereins
5. Gesprächs- bzw. Fragerunde



1. MUKOPOLYSACCHARIDOSE – WAS IST DAS?



Mukopolysaccharidose – Was ist das?

- Glykosaminoglykane (GAG) oder Mukopolysaccharide sind langkettige Zuckermoleküle
- Sie sind Bestandteile des Bindegewebes unseres Körpers
- In Form von Stoffwechselprozessen werden GAG abgebaut und wieder erneuert. Zum Abbau benötigt der Körper Enzyme.
- Im Falle einer MPS kann der Körper bestimmte Enzyme auf Grund eines Gendefekts (einer Mutation) gar nicht oder nur unzureichend bilden.



Mukopolysaccharidose – Was ist das?

- Dadurch lagern sich die verbrauchten GAG in den Körperzellen ab, was die Arbeit der Zellen beeinträchtigt. Damit verlieren immer mehr Zellen und Organe ihre Funktion.
- Die Abbauprozesse finden im Lysosomen stat. Deswegen zählt MPS zu den **lysosomalen Speichererkrankungen (LSD)**
- Man unterscheidet je nach fehlendem Enzym in Typ I, II, III A-D, IV A-B, VI, VII und IX
- Insgesamt liegt das Risiko mit einer der 7 MPS-Typen geboren zu werden bei 1 : 29.000



2. DIE VERSCHIEDENEN MPS-TYPEN



MPS I

- Große Variabilität in seiner Ausprägung
- Schwere Verlaufsform: M. Hurler
- Kleinwüchsigkeit
- starke Skelettveränderungen
- Hornhauttrübung bis zur Erblindung
- grobe Gesichtszüge
- starke Beteiligung des Herzens und der Atemwege
- Gelenkversteifungen und -kontrakturen
- retardierte geistige Entwicklung
- geringe Lebenserwartung



MPS I

- Große Variabilität in seiner Ausprägung
- Milde Verlaufsform: M. Scheie
- M. Scheie: normale Größe und Intelligenz, längere Lebenserwartung
- Prävalenz: 1: 145.000



MPS II

- Große Variabilität in Ausprägung
- typische Merkmale der **neuropathischen** Form ähnlich M. Hurler (MPS I)
- starke Hyperaktivität (zunächst)
- später Verlernen von sprachlichen und motorischen Fähigkeiten
- **nicht-neuropathische** Verlaufsform: ebenfalls sehr auffälliges Äußeres, aber normale intellektuelle Entwicklung
- Prävalenz: 1: 156.000



MPS III

- v.a. **zentrales Nervensystem** betroffen
- Kinder verlernen im Laufe der Zeit alles Gelernte
- Lange Zeit extrem umtriebig und **hyperaktiv**
- Danach rückläufige Phase (Kontaktaufnahme zur Umwelt lässt immer mehr nach)
- Prävalenz: 1 : 63.000



MPS IV

- **geistige Entwicklung normal**
- **Skelettsystem stark betroffen**
- Kleinwüchsigkeit
- schwere Deformationen des Brustkorbs
- Schlanke Bänder (überbewegliche und wenig belastbare Gelenke)
- Hüftschäden
- Schwerhörigkeit
- Querschnittslähmung oft nur durch Operation der Halswirbelsäule vermeidbar
- Prävalenz: 1: 263.000



MPS VI

- **Intellektuelle Entwicklung normal**
- Vergrößerung der Zunge
- Verdickung der Haut
- starke Skelettveränderungen
- Kleinwüchsigkeit
- Gelenkkontrakturen
- Schwerhörigkeit bzw. Taubheit
- Hornhauttrübung (bis zur Blindheit)
- häufige Atemwegsinfekte
- erhebliche Herzprobleme
- Prävalenz: 1 : 455.000



Es gibt auch noch

MPS Typ VII

- Seltenste Form mit breitem Spektrum an möglichen Symptomen

MPS Typ IX

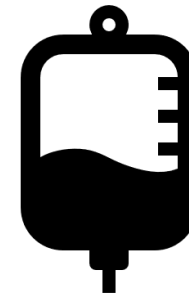
- Weltweit nur 4 beschriebene Fälle

Mukolipidosen und Mannosidosen

- MPS-verwandte Erkrankungen mit ähnlichen Ausprägungen
- Seltener



3. BEHANDLUNGSMÖGLICHKEITEN



Knochenmarktransplantation (KMT)

- Fremde, transplantierte Blutzellen produzieren fehlendes Enzym
- Längere Lebenserwartung
- Positiver Effekt auf intellektuelle Entwicklung und einige körperliche Symptome
- Keine Wirkung auf Skelettveränderungen
- Risiko von Infektionen oder Blutungen
- Vor allem angewendet bei MPS I



Enzymersatztherapie (EET)

- Fehlendes Enzym gentechnisch hergestellt und wöchentlich als Infusion zugeführt
- Keine Heilung, aber positiver Einfluss auf Krankheitsverlauf und erhöhte Lebensqualität
- Bisher kein Effekt auf kognitive Symptome, da Enzyme Blut-Hirn-Schranke nicht überwinden können
- Angewendet bei Patienten mit MPS I, II und VI



Symptomatische Therapien

- Physiotherapie
- Ergotherapie
- Logopädie
- Hippotherapie
- ...



4. DIE ARBEIT DES MPS-VEREINS

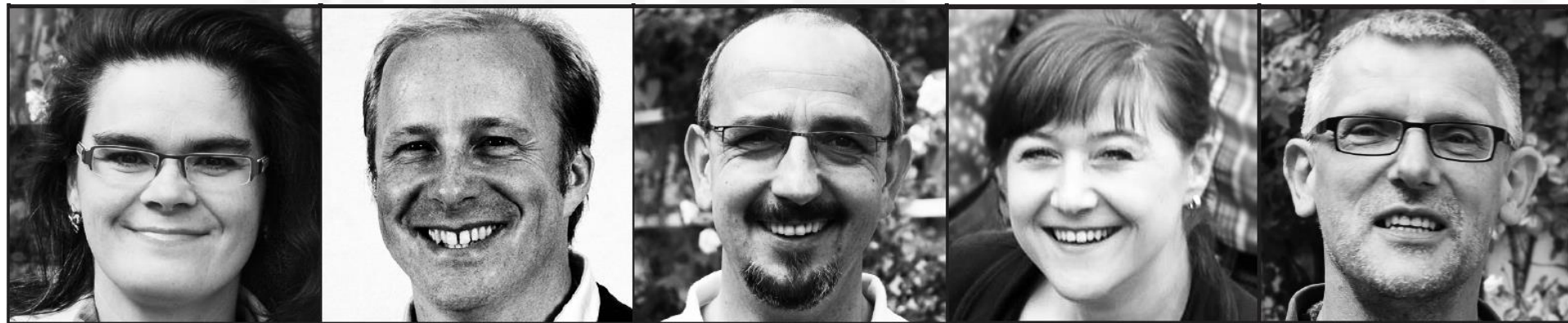


Aufgaben der Gesellschaft

1. Beratung, Seelsorge und praktische Hilfestellungen, sowie Aufklärung und Öffentlichkeitsarbeit
2. Förderung der Forschung
3. aktives Netzwerk und Interessenvertretung, auch für Betroffene mit verwandten Krankheitsbildern (Mukopolidose, Mannosidose)



Vorstand und Regionalkontakte



- 5 Vorstandsmitglieder
- 25 Regionalkontakte (Bundesländer)



Beratungsstelle



Beratungsstelle

Herstallstraße 35
63739 Aschaffenburg

Tel.: 0 60 21 - 85 83 73

Fax: 0 60 21 - 85 83 72

E-Mail: info@mps-ev.de

Spendenkonto

Kto-Nr. 7676

Bank für Sozialwirtschaft (BLZ
550 205 00)

IBAN:

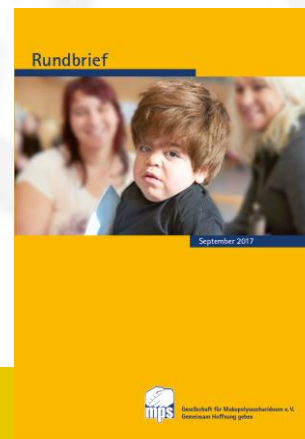
DE57550205000007605700

BIC: BFSWDE33MNZ




Information

- Broschüren und (z.T.) DVDs zu den einzelnen MPS-Typen und ML
- Therapiebroschüren und –DVDs: Physio- und Ergotherapie, Logopädie
- Wichtige Themen wie Anästhesie, Familienplanung
- Außerdem Material zu Schule, Arbeit mit MPS, Sozial- und Behindertenrecht
- MPS-Rundbrief halbjährlich



Information: www.mps-ev.de



Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V.
Gemeinsam Hoffnung geben

Startseite

Mukopolysaccharidosen

Leben mit MPS / ML

MPS e.V.

Prominente für MPS

Presse

Spenden & Helfen


Kontakt


Aktuelles

Shop

Forum

[Internationale MPS-Konferenz 2016](#)





Benutzername


Passwort

Angemeldet bleiben

[Anmeldung für Mitglieder](#)

[Passwort vergessen?](#)
[Benutzername vergessen?](#)
[Registrieren](#)

Ich will erwachsen werden!




Für Betroffene

Sie interessieren sich für MPS/ML

- > Spenden & Helfen
- > Mitglied werden
- > Was wir tun

Paris, Paris




Die Crowdfunding-Aktion von Charlotte Mengel läuft noch 39 Tage. Aktueller Stand: 440 Euro (5.10.2017). Das entspricht 82% der Gesamtsumme. Weitere Unterstützer sind willkommen: <https://ide.viule.com/concert-sonnie-les-mps>

Charlotte hat, wie sie selbst sagt, einen „kleinen großen Bruder“. Und dieser hat MPS. Er liebt [...]

[MEHR INFORMATIONEN](#)

[» Mehr News](#)

30. Familienkonferenz



Vom 9. bis 11. November findet in Würzburg (Thüringen) die 30. MPS-Familien- und Patientenkonferenz statt. Auch in diesem Jahr gibt es ein umfangreiches Programm. Es bietet viele Möglichkeiten [...]

[MEHR INFORMATIONEN](#)

[» Jetzt den MPS e.V. unterstützen](#)

MPS-Termine

09.11.2017 - 12.11.2017
MPS-Familien- und Patientenkonferenz

01.08.2018 - 04.08.2018
15th International Symposium on MPS and Related Diseases

[» Mehr Termine](#)



Projekte, Workshops, Konferenzen

Regelmäßig stattfindende Veranstaltungen:

- Familien- und Patientenkonferenz
- Trauerworkshop
- Treffen jugendlicher und erwachsener MPS-Patienten
- Geschwisterwoche
- Therapeutenschulungen



Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit

