

Alpha-Mannosidose online-Treffen der Gemeinschaft

Gemeinsam veranstaltet von:



MPS Society
transforming lives through
support, research & awareness



Zusammenfassender Bericht

Datum: 13. Januar 2026

Moderatorin: Sophie Thomas

Teilnehmer: Eltern, Betreuungspersonen, Menschen mit Alpha-Mannosidose, klinische Fachkräfte, Forschende und Vertretungspersonen nationaler MPS-Gesellschaften (Vereinigtes Königreich, Deutschland, Spanien).

Zweck des Treffens

Dieses erste internationale Treffen der Alpha-Mannosidose-Gemeinschaft wurde ins Leben gerufen, um Betroffene zusammenzubringen und ihre Verbindungen über Ländergrenzen hinweg zu stärken. Wir wollten:

- einen gemeinsamen Raum für Familien, Menschen mit Alpha-Mannosidose und klinische Fachkräfte schaffen, damit sie sich austauschen und voneinander lernen können.
- hilfreiche aktuelle Informationen zu medizinischer Versorgung, Forschungsergebnissen und neuen Ressourcen teilen, die der Gemeinschaft Unterstützung bieten sollen.
- offen über die Herausforderungen sprechen, denen Familien gegenüberstehen und ermitteln, welche Unterstützung in der Zukunft am dringendsten benötigt wird.
- die besten Möglichkeiten erkunden, um den Kontakt aufrechtzuerhalten – etwa durch regelmäßige Online-Treffen und potenzielle zukünftige Präsenztreffen.

Unser Ziel war es, die Informationen leicht verständlich zu gestalten, Fachjargon zu vermeiden und sicherzustellen, dass alle, unabhängig von ihrem Hintergrund, ohne Einschränkung teilnehmen können.



Wir danken Chiesi Global Rare Diseases herzlich für die finanzielle Unterstützung im Rahmen eines unabhängigen Bildungsstipendiums. Der Sponsor war weder an der Planung noch an der inhaltlichen Gestaltung oder Durchführung dieser Veranstaltung beteiligt. Eine Zusammenfassung der wichtigsten Ergebnisse wird ihm aus Gründen der Transparenz im Anschluss an die Veranstaltung zur Verfügung gestellt.

Präsentation: Klinische Bedürfnisse und Unterstützungsbedarf bei Alpha-Mannosidose verstehen – Dr. Christina Lampe

Wichtige Punkte

Alpha-Mannosidose ist eine sehr seltene Erkrankung, die viele Körperteile betrifft. Da sich die Symptome von Person zu Person stark unterscheiden können, ist es für Ärzte oft nicht leicht die Erkrankung zu diagnostizieren, ihren Verlauf zu überwachen und vorherzusagen, wie sie sich im Laufe der Zeit entwickeln wird.

Unerfüllte klinische Bedürfnisse

Familien und klinische Fachkräfte stehen vor einigen Herausforderungen:

- **Begrenzte Behandlungsmöglichkeiten.** Aktuelle Therapien können bestimmten Betroffenen helfen, doch keine von ihnen heilt die Krankheit, und manche Optionen sind mit erheblichen Risiken verbunden.
- **In den meisten Ländern gibt es kein Neugeborenen-Screening,** sodass viele Kinder erst später als im Idealfall diagnostiziert werden.
- **Es liegen nicht ausreichend Langzeitdaten vor,** um einschätzen zu können, wie sich die Erkrankung im Laufe des Lebens verändert.
- **Die Symptome variieren stark zwischen betroffenen Personen,** wodurch die Erstellung standardisierter Behandlungspläne erschwert wird.
- **Unterschiedliche Überwachungsansätze in verschiedenen Ländern** führen zu uneinheitlicher Nachsorge und Versorgung.

Unerfüllter Unterstützungsbedarf

Familien sind auch wichtigen praktischen und emotionalen Schwierigkeiten ausgesetzt:

- Unzureichender Zugang zu psychologischer und psychiatrischer Unterstützung.
- Hohe Belastungen für Betreuungspersonen, unter anderem physischer, emotionaler und finanzieller Art.
- Gefühl der Isolation und begrenzte Möglichkeiten für Unterstützung oder Erholungspausen.
- Hindernisse in den Bereichen Bildung, Beruf und selbstständiges Leben, insbesondere wenn sich die Bedürfnisse im Laufe der Zeit verändern.

Was Familien wichtig ist

Familien erzählten, was ihnen am wichtigsten ist:

- Stabilisierung des Zustands, selbst wenn keine Besserung möglich ist.
- Höhere Lebensqualität, einschließlich verbesserter Mobilität und Unabhängigkeit.
- Klare Kommunikation und Einbeziehung in Entscheidungen hinsichtlich der Behandlung bzw. Betreuung.
- Ein ganzheitlicher Ansatz, bei dem Ärztinnen/Ärzte den Menschen als Ganzes betrachten und sich nicht nur mit einzelnen Symptomen befassen.

Was die Forschung zeigt

- Viele Menschen, die eine Enzyersatztherapie (EET) erhalten, berichten über eine stabile oder leicht verbesserte Mobilität, eine Linderung der Schmerzen oder eine bessere Fähigkeit, alltägliche Aktivitäten zu bewältigen.
- Die Ergebnisse nach einer hämatopoetischen Stammzelltransplantation (HSZT) können von Person zu Person sehr unterschiedlich ausfallen. Dabei hängt der Erfolg oft vom Alter, dem Schweregrad der Erkrankung und der Wirksamkeit der Transplantation ab.

Diskussionspunkte und Fragen

- Eltern/Betreuungspersonen äußerten, dass die Überwachung zwischen verschiedenen Ärztinnen/Ärzten oder Ländern nicht einheitlich sei, was verwirrend und belastend sein könne.
- Ein Elternteil fragte nach der Wirksamkeit der HSZT, insbesondere im Vereinigten Königreich. Dr. Lampe erklärte, dass die Ergebnisse stark variieren und die Erhebung aussagekräftiger langfristiger Daten über Register unerlässlich sei.
- Eine weitere Frage bezog sich darauf, warum sich die Schmerzempfindungen bei Betroffenen, die sich einer HSZT unterziehen, von denen unterscheiden, die eine EET erhalten. Dr. Lampe stellte klar, dass diese Unterschiede auf die von den Betreuungspersonen geteilten Erfahrungen zurückzuführen sind und nicht auf eine bekannte biologische Ursache.

Präsentation: Überblick über die Forschungsergebnisse – Dr. Mercedes Gil-Campos

Dr. Gil-Campos gab einen Überblick über die neuesten Forschungsergebnisse zur Alpha-Mannosidose und die derzeit verfügbaren Behandlungsmethoden. Anstatt sich nur auf technische Studiendaten zu konzentrieren, erläuterte sie die praxisrelevanten Erkenntnisse für Betroffene und ihre Familien:

Wichtige Punkte

- Für viele Menschen, die eine Enzymersatztherapie (EET) erhalten, bleiben Energieniveau und körperliche Ausdauer gleich oder verbessern sich sogar. So sind sie beispielsweise in der Lage, etwas weiter zu gehen oder Treppen leichter zu bewältigen.
- Einige Studien zeigen bei bestimmten behandelten Personen eine potenzielle Stärkung des Immunsystems, was weniger Infektionen oder verbesserte Blutwerte bedeutet.
- Bei Erwachsenen half die Behandlung manchmal bei alltäglichen Aktivitäten und erleichterte die Ausführung grundlegender Aufgaben wie Fortbewegung oder Selbstversorgung.
- Für viele Betroffene ließen die Schmerzen und Beschwerden nach, wobei die Erfahrungen von einer Person zur nächsten sehr unterschiedlich sind.
- Forschende haben nun die erste Studie veröffentlicht, in der drei Gruppen verglichen werden: Personen ohne Behandlung, Personen unter Enzymersatztherapie (EET) und Personen mit hämatopoetischer Stammzelltransplantation (HSZT). Dies vermittelt ein klareres Bild davon, wie sich die verschiedenen Behandlungsansätze im Laufe der Zeit positiv auswirken können.
- Die Zahl der Patientinnen und Patienten weltweit ist sehr gering, wodurch die Auswertung der Studien erschwert wird. Dies wird dadurch verschärft, dass die Ergebnisse von Person zu Person variieren können.

„Die Teilnehmenden betonten die Bedeutung internationaler Patientenregister, die dazu beitragen, Informationen aus der ganzen Welt zusammenzuführen.“



Zusammenfassung
in einfacher Sprache
auf Englisch
herunterladen

Diskussionspunkte und Fragen

- Die Familien baten um eine detailliertere Erläuterung, wer an den Forschungsstudien teilgenommen hat und wie die Teilnehmenden ausgewählt wurden.
- Es gab Fragen zur aktuellen Anzahl bekannter Fälle von Alpha-Mannosidose in Europa.
- Die Teilnehmenden betonten die Bedeutung internationaler Patientenregister wie SPARKLE, die dazu beitragen, Informationen aus aller Welt zusammenzuführen. Diese Register erleichtern es Forschenden und Ärztinnen/Ärzten, das Verständnis der Erkrankung und die zukünftige Versorgung zu verbessern.

Präsentation: Erstellung von Informationsmaterialien für Betroffene – Eva Raebel, Rare Disease Research Partners (RDRP)

Neue Ressourcen in der Entwicklung

Eva Raebel von Rare Disease Research Partners (RDRP) informierte über verschiedene neue Ressourcen, die Menschen mit Alpha-Mannosidose und ihre Familien unterstützen sollen. Diese Materialien zielen darauf ab, leicht verständlich, praxisnah und alltagstauglich zu sein.

Leitfaden zum Verständnis der Alpha-Mannosidose

Diese einfache und übersichtliche Broschüre erklärt, worum es sich bei dieser Krankheit handelt, welche Symptome häufig auftreten, welche Behandlungsmöglichkeiten es gibt und welche Untersuchungen erforderlich sein können. Außerdem enthält sie eine leicht nachvollziehbare Erklärung der genetischen Grundlagen.

Informationspaket für medizinisches Fachpersonal

Ein kurzer Leitfaden für Ärztinnen/Ärzte, die möglicherweise noch nicht mit der Alpha-Mannosidose vertraut sind. Hier finden sie Symptom-Checklisten sowie nützliche Hinweise dazu, welche Fragen im Rahmen der Sprechstunde sinnvoll sind und wann eine Überweisung an eine Fachärztin / einen Facharzt erfolgen sollte.

Toolkit zur Vorbereitung auf Arzttermine

Vorlagen, die Familien vor Arztterminen nutzen können, um Symptome zu dokumentieren, Fragen aufzuschreiben und etwaige Versorgungsbedürfnisse oder Bedenken festzuhalten. Dies trägt zu einem zielgerichteteren und produktiveren Ablauf der Besprechungen bei.

Unterstützungspaket für Bildung und Schule

Informationen für Eltern und Lehrkräfte.

- **Für Eltern:** Vorbereitung auf Schulbesprechungen, Verständnis der eigenen Bildungsrechte und Planung des Unterstützungsbedarfs.
- **Für Lehrkräfte:** Umgang mit Alpha-Mannosidose im Klassenzimmer, Empfehlungen für Unterrichtsansätze sowie Strategien für Lernunterstützung und Teilnahme.

Patiententagebuch

Ein einfaches Tagebuch zum täglichen oder wöchentlichen Aufzeichnen von Symptomen, Gemütszustand, Terminen, Behandlungen und allen Dingen, die Familien im Blick behalten möchten.

Voraussichtliche Veröffentlichung im Jahr 2026

- Ein Toolkit rund um das Thema Wohlbefinden – mit Strategien und Ressourcen zur Förderung der psychischen und emotionalen Gesundheit.
- Ein Leitfaden für den Übergang ins Erwachsenenalter, der junge Menschen und ihre Familien dabei unterstützt, sich auf den Wechsel von der pädiatrischen Versorgung zur Erwachsenenbetreuung sowie auf die zunehmende Selbstständigkeit vorzubereiten.

Diskussionspunkte und Fragen

- Familien und Teilnehmende äußerten sich sehr positiv über die Entwicklung der Ressourcen und fanden sie äußerst nützlich. Sie schlugen noch weitere Instrumente vor, die der Gemeinschaft zugutekommen könnten, unter anderem:
- Ein Notfallpass für den schnellen Zugriff bei Krankenhausbesuchen.
- Ein Leitfaden für Arbeitgeber, damit erwerbstätigen Erwachsenen angemessene Anpassungsmaßnahmen gewährleistet werden und ihnen Verständnis entgegengebracht wird.
- Informationsmaterialien für Geschwisterkinder, die ihnen dabei helfen, die Erkrankung zu verstehen und ihre eigenen Gefühle auszudrücken.
- Klare, wegweisende Informationen zu Hilfsangeboten im Bereich der psychischen Gesundheit, damit Familien wissen, wo sie emotionale und psychologische Unterstützung finden können.

Gruppendiskussion – Unterstützung, zukünftige Treffen und Bedürfnisse der Gemeinschaft

Während unserer Gruppendiskussion berichteten die Familien, was ihnen am wichtigsten ist und was der Alpha-Mannosidose-Gemeinschaft helfen würde, in Kontakt zu bleiben und sich gegenseitig zu unterstützen.

Zentrale Themen

- Alle legten großen Wert darauf, in Kontakt zu bleiben, voneinander zu lernen und zu wissen, dass sie nicht allein sind.
- Die Familien betonten den Bedarf an besserer psychologischer und emotionaler Unterstützung, sowohl für die Betroffenen als auch für die Betreuungspersonen.
- Es bestand ein deutliches Interesse an der Stärkung internationaler Verbindungen, damit Familien aus verschiedenen Ländern voneinander lernen können.
- Die Teilnehmenden brachten außerdem zum Ausdruck, wie wichtig Instrumente zur Verbesserung der Lebensqualität sind, die sich bei sehr seltenen Erkrankungen bewährt haben. Dies könne Familien und medizinischen Fachkräften zu einem besseren Verständnis im Hinblick auf die täglichen Herausforderungen verhelfen.

Wie oft sollten die Online-Treffen stattfinden?

Die meisten Teilnehmenden sprachen sich dafür aus, zweimal im Jahr Gemeinschafts-Treffen abzuhalten, und schlugen vor, diese einmal im März/April und einmal im September/Oktobre anzusetzen. Diese Terminabstände ermöglichen die Weitergabe von Neuigkeiten aus wichtigen Konferenzen – auf einfache und leicht zugängliche Weise.

MPS Society Vereinigtes Königreich
mpssociety.org.uk

MPS Deutschland
mps-ev.de

MPS Spanien
mpslisosomales.org

Gedanken zu einem persönlichen Treffen

Es bestand großes Interesse daran, sich in Zukunft persönlich zu treffen. Die Familien waren der Meinung, dass dies dazu beitragen würde, engere Beziehungen aufzubauen und ein Gemeinschaftsgefühl zu schaffen. In diesem Kontext wurden mehrere wichtige Punkte angesprochen:

- Das Treffen könnte eventuell mit einer Veranstaltung der MPS Society verbunden werden, da einige Mitglieder der Gemeinschaft bereits an solchen Veranstaltungen teilnehmen.
- Als Veranstaltungsorte wurden vorgeschlagen:
 - Deutschland (Würzburg)
 - Spanien (Barcelona)
 - Vereinigtes Königreich (Manchester)
- Eine hybride Option (Präsenz und Online) ist wichtig, damit auch diejenigen teilnehmen können, die nicht in der Lage sind, zu reisen.
- Finanzielle Unterstützung, beispielsweise für Kosten wie Anreise, Unterkunft oder Kinderbetreuung, würde Familien die Teilnahme erleichtern.

Schlussbemerkung

Vielen Dank an alle, die an diesem ersten internationalen Treffen der Alpha-Mannosidose Gemeinschaft teilgenommen haben. Der Erfahrungsaustausch zwischen Eltern, Betreuungspersonen, Ärztinnen/Ärzten, Forschenden und Betroffenen hat dazu beigetragen, die Prioritäten herauszuarbeiten, die für unsere Gemeinschaft entscheidend sind.

Obwohl Alpha-Mannosidose eine seltene Krankheit ist, hat dieses Treffen gezeigt, dass wir nicht allein damit sind. Wenn wir in Kontakt bleiben, voneinander lernen und uns weiterhin treffen, können wir eine stärkere und unterstützendere Gemeinschaft aufbauen.

Wir danken Ihnen für Ihre Zeit, Ihre Offenheit und Ihre Beiträge und freuen uns darauf, diesen Weg gemeinsam weiterzugehen.

Mit herzlichstem Dank!

MPS Vereinigtes Königreich, MPS Deutschland und MPS Spanien