

Mukopolysaccharidosen und ähnliche lysosomale Erkrankungen - Ein Leitfaden für Betroffene, Familien, Ärzte und Angehörige der Pflegeberufe

Prof. Dr. Dr. Susanne Gerit Kircher (Hrsg.), Zentrum für Pathobiochemie und Genetik, Medizinische Universität Wien

UNI-MED Science, 4., neubearb. Auflage 2024, 207 Seiten, 76 Abb., Hardcover, ISBN 978-3-8374-1666-4, Euro 39,80



In den letzten Jahren war eine ungeheure Dynamik bei den lysosomalen Erkrankungen, insbesondere bei den Mukopolysaccharidosen, zu verzeichnen. Die Diagnostik, insbesondere auf dem Gebiet der Molekulargenetik, ist breiter verfügbar geworden, parallel dazu sind zahlreiche neue Therapien bei den sogenannten Orphan Diseases entwickelt worden.

Die nun vorliegende 4. Auflage dieses Buches hat nicht mehr nur die Mukopolysaccharidosen im Fokus, sondern auch eine Reihe ähnlicher Erkrankungen. Daher soll der neue überarbeitete Leitfaden nicht nur den behandelnden Therapeuten, sondern auch diesen Betroffenen und deren Familien helfen, für wesentliche Aspekte einiger ausgewählter lysosomaler Speichererkrankungen ein Stück mehr Information zu erhalten.

Dieses Buch führt ein in die biologischen Grundlagen dieser seltenen Stoffwechselerkrankungen und gibt einen Überblick über die aktuellen Therapie-Möglichkeiten wie z.B. die Knochenmark- (Stammzell-) Transplantation und die Enzymersatz-Therapie. Den Patienten und Eltern möge es ein hilfreicher Begleiter sein, den behandelnden Ärzten und Therapeuten als umfassendes Nachschlagewerk zur Diagnose und Therapie dienen.