# Morbus Danon

## Description

## Beschreibung

Der Morbus Danon (Glykogenspeicherkrankheit Typ IIb) ist eine seltene X-chromosomal-dominant vererbte Stoffwechselerkrankung, die durch Mutationen im LAMP2-Gen (Lysosome-associated membrane protein 2) verursacht wird. Das LAMP2-Protein ist eine essentielle Komponente der Lysosomenmembran und scheint eine Rolle bei der Fusion der Autophagosomen mit den Lysosomen zu spielen. Mutationen im LAMP2-Gen verursachen eine Reduktion der Enzymfunktion, was zu einer Akkumulation von Autophagie-Material in den Zellen führt. Die Erkrankung manifestiert sich als hypertrophe Kardiomyopathie – häufig assoziiert mit dem Bild einer ventrikulären Präexzitationals, progressive Muskeldystrophie und variable mentaler Retardierung. Einige Patienten entwickeln einen kardialen Phänotyp, der eher einer dilatativen Kardiomyopathie entspricht.

## Klinik

Text

## Genetik

Die Erkrankung wird X-chromosomal vererbt. Während männliche Patienten das volle Krankheitsbild zeigen, sind weibliche Anlageträgerinnen nicht oder variabel betroffenen.

## Diagnostik

Die Labordiagnostik basiert auf dem Nachweis einer normalen oder erhöhten Aktivität der Sauren Maltase, durch den muskelbioptischen Nachweis von Vakuolen mit Glykogen und zellulären Abbauprodukten und durch immunhistochemischen Nachweis des LAMP-2-Proteinsmangels. Die Diagnose wird durch molekulare Analyse des LAMP2-Gens bestätigt.

**Genetische Diagnostik**

Text

## Mangement

Die Therapie ist symptomatisch. Bei zunehmender Kardiomyopathie ist eine Herztransplantation notwendig.

## Literatur

Boucek D, Jirikowic J, Taylor M. Natural history of Danon disease. Genet Med. 2011 Jun;13(6):563-8. doi: 10.1097/GIM.0b013e31820ad795. PMID: 21415759.

## Links

Danon-Erkrankung bei **orphanet**, dem Portal für seltene Erkrankungen und orphan Drugs. Link

D'Souza RS, Law L. Danon Disease. 2022 Jul 11. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan. PMID: 31424795. Pubmed

## Verwandte Seiten

Text

**Category**

1. Kardiomyopathien

**Date Created**
August 2022
**Author**
admin