

## 10.1. Zusammenfassung

In der vorliegenden Arbeit werden ausgehend vom Studium des einschlägigen medizinischen Schrifttums die bisher klinisch und pathologisch wenig beachteten lysosomalen Speicherkrankheiten der Tiere zusammenfassend dargestellt.

Lysosomale Speicherkrankheiten sind Stoffwechselstörungen mit vorwiegend neurologischen Veränderungen, die durch einen meist erblichen, angeborenen, spezifischen Enzymdefekt mit nachfolgender Substratspeicherung entstehen. Diese Krankheiten führen zu schweren Störungen und Tod in frühem Lebensalter. Die rund vierzig, beim Menschen und - in geringerer Zahl - bei Rind, Schwein, Schaf, Ziege, Hund, Katze, Maus sowie verschiedenen anderen Tierarten vorkommenden lysosomalen Speicherkrankheiten werden in fünf Hauptgruppen eingeteilt:

1. Sphingolipidosen
2. Mukopolysaccharidosen
3. Glykoproteinosen
4. Glykogenosen
5. Ceroid-Lipofuszinosen

Für jede von ihnen werden die jeweiligen charakteristischen Merkmale beschrieben und die dazugehörigen Krankheiten einzeln sowie in Übersichten dargestellt. Dabei werden sowohl klinische und morphologische Befunde als auch Pathogenese und diagnostische Möglichkeiten diskutiert. Ausschließlich beim Menschen bekannte Krankheiten werden ebenfalls angeführt.

Basierend auf der vorliegenden Beschreibung sollte es dem praktizierenden Tierarzt möglich sein, das Vorliegen einer lysosomalen Speicherkrankheit zu erkennen. Nicht zuletzt ist

darauf hinzuweisen, daß einige dieser Tiermodelle für die vergleichende medizinische Forschung Bedeutung (Aufklärung der Pathogenese-Details, Entwicklung von Behandlungsverfahren) haben.

## 10.2. SUMMARY

Von der Hellen, C.: Lysosomal storage diseases in animals  
- a survey of literature -

Based on intensive studies of the relevant medical literature this present thesis deals as a summarized description with lysosomal storage diseases in animals. Until now these diseases are rarely discussed clinically and pathologically.

Lysosomal storage diseases are errors of metabolism with mainly neurologic alterations, caused by an specific inborn, mostly hereditary enzyme deficiency<sup>o</sup> leading to substrate accumulation. These diseases are the reason for serious health problems and early dying. The lysosomal storage diseases - roughly forty in human beings and less in cattle, swine, sheep, goats, dogs, cats, mice and other different species - are devided into five main groups:

1. Sphingolipidoses
2. Mucopolysaccharidoses
3. Glycoproteinoses
4. Glycogenoses
5. Ceroid-Lipofuscinoses

For each of them the characteristic features and the diseases, belonging to the groups, are described single as well as in

tabular form. Clinical and morphological signs are discussed. On the other hand the pathophysiology and diagnostic of diseases in animals are presented. Furthermore storage diseases in human beings are also mentioned.

On the base of this description the practitioner should be enabled to diagnose lysosomal storage diseases. Besides that, it's important to draw some of these animal models, which are significant for the comparative medical research. They are important referring to the reconnaissance of the pathogenetic details and also for the development of a therapeutic process.