

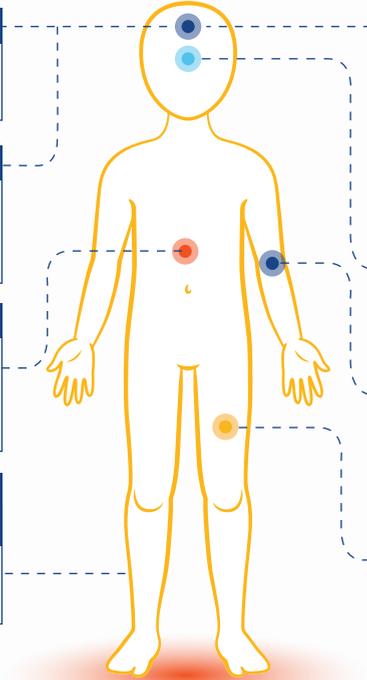
DISCOVER™

Alpha-Mannosidosis

Τι είναι Άλφα-Μαννοσιδωση;

Η Άλφα-Μαννοσιδωση είναι μια σπάνια κληρονομική ασθένεια που μπορεί να προκαλέσει σε παιδιά και ενήλικες σκελετικές παραμορφώσεις, αδρά χαρακτηριστικά του προσώπου, απώλεια ακοής, γνωστικές αναπηρίες, προβλήματα στο ανοσοποιητικό σύστημα (που σημαίνει ότι μπορεί κανείς να είναι πιο επιρρεπής σε λοιμώξεις), προβλήματα ψυχικής υγείας και συμπεριφοράς.¹

Ενδείξεις της Άλφα-Μαννοσιδωσης²

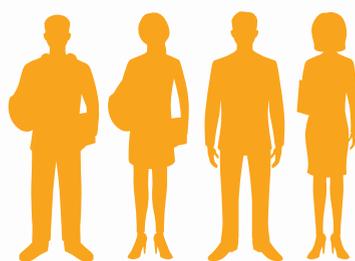


Υδροκέφαλο Τα άτομα μπορεί να έχουν συσσώρευση υγρών στον εγκέφαλο	Ψυχικές λειτουργίες Άτομα με Άλφα-Μαννοσιδωση συνήθως έχουν κάποια σημάδια μαθησιακής δυσκολίας, τα οποία μπορεί να είναι ήπια ή πιο σοβαρά. Τέτοια σημεία περιλαμβάνουν δυσκολία στην εκμάθηση της ομιλίας
Απώλεια ακοής Σχεδόν όλα τα άτομα που πάσχουν από Άλφα-Μαννοσιδωση θα έχουν σε κάποιο βαθμό απώλειας ακοής	Τα χαρακτηριστικά του προσώπου Τείνουν να είναι τραχιά
Σκελετικές ανωμαλίες Σε πολλά άτομα περιλαμβάνεται η σκολίωση ή η καμπυλότητα της σπονδυλικής στήλης	Πολυαρθροπάθεια Τα άτομα μπορεί να έχουν πολυαρθροπάθεια, μια ασθένεια που προσβάλλει πολλαπλές αρθρώσεις
Ανοσοανεπάρκεια και αυτοανοσία Επαναλαμβανόμενη λοίμωξη, ειδικά την πρώτη δεκαετία της ζωής	Κινητικός έλεγχος Τα άτομα με Άλφα-Μαννοσιδωση μπορεί συχνά να φαίνονται αδέξια, κάτι που προκαλείται από μυϊκή αδυναμία και ανωμαλίες στις αρθρώσεις τους



Αρχική εκδήλωση

Επανεμφανιζόμενες ωτικές λοιμώξεις που σχετίζονται με απώλεια ακοής.¹ Σταδιακή επιδείνωση των νοητικών λειτουργιών, της ομιλίας και του κινητικού ελέγχου.¹ Στα πρώτα χρόνια της ζωής ενδέχεται να υπάρχει υδροκεφαλία.¹



2η-3η δεκαετία

Μυϊκή αδυναμία και αταξία, σκελετικές ανωμαλίες και καταστροφική πολυαρθροπάθεια.¹

Συνήθως η νευρο-γνωστική ανάπτυξη αναστέλλεται και μπορεί επίσης να εκδηλωθούν ψυχιατρικές διαταραχές.¹



Στην ενήλικη ζωή

Οι ασθενείς δεν μπορούν να επιτύχουν πλήρη κοινωνική ανεξαρτησία.¹

Τα δεδομένα σχετικά με το προσδόκιμο ζωής των ενηλίκων είναι πολύ περιορισμένα.

Η έγκαιρη διάγνωση της Άλφα-Μαννοσίδωσης είναι σημαντική και μπορεί να επηρεάσει την κατάσταση του ασθενούς μακροπρόθεσμα καθώς οι θεραπείες θα πρέπει να ξεκινούν το νωρίτερο δυνατόν.³

Ο ιατρός σας μπορεί να εφαρμόσει διάφορους απλούς ελέγχους για τη διάγνωση της Άλφα-Μαννοσίδωσης, όπως:



Δείγμα ούρων¹

Ελέγχονται τα επίπεδα ολιγοσακχαριτών στα ούρα. Η υψηλή συγκέντρωση είναι ενδεικτική της Άλφα-Μαννοσίδωσης.



Δείγμα αίματος¹

Λαμβάνεται μικρό δείγμα αίματος για την ανίχνευση του ενζύμου μαννοσιδάση στα αιμοσφαίρια. Μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την επιβεβαίωση της διάγνωσης.



Γενετική εξέταση¹

Η διάγνωση της Άλφα-Μαννοσίδωσης μπορεί επίσης να επιβεβαιωθεί με γενετική εξέταση, με την οποία ανιχνεύεται η μετάλλαξη στο γονίδιο που προκαλεί τη διαταραχή.

Φροντίδα ατόμων με Άλφα-Μαννοσίδωση

Ιδανικά, τα άτομα με Άλφα-Μαννοσίδωση πρέπει να παρακολουθούνται από ομάδα ειδικευμένων ιατρών που μπορούν να προσδιορίσουν τις ειδικές ανάγκες κάθε ασθενούς και να προτείνουν τις καταλληλότερες λύσεις.¹

Ενδεικτικά:

Προβλήματα Όρασης



Οφθαλμίατρος

Ωτικές λοιμώξεις



Ωτορινολαρυγγολόγος

Απώλεια Ακοής



Ειδικός Ακοολόγος

Οδοντιατρικές αλλοιώσεις



Οδοντίατρος

Προβλήματα Αρθρώσεων



Σπονδυλικές παραμορφώσεις



Γενικά Ορθοπεδικά προβλήματα



Ειδικός Ορθοπεδικός

Νοητική υστέρηση



Ψυχίατρος / Ψυχολόγος

Συμβουλές για την παροχή βοήθειας σε άτομα με Άλφα-Μαννοσίδωση²

Το οικιακό περιβάλλον θα πρέπει να προσαρμόζεται επαρκώς ώστε να καλύπτονται οι ανάγκες αυτές, ενδεικτικά

- Η χρήση ράμπας για να επιτρέπεται η πρόσβαση αναπηρικών αμαξιδίων
- Επιδιόρθωση τυχόν κινδύνων για το περπάτημα και εγκατάσταση αντιολισθητικού δαπέδου στο μπάνιο και την κουζίνα
- Αύξηση της ποσότητας φωτός

Επιπλέον, οι ασθενείς θα χρειαστούν έγκαιρη εκπαιδευτική παρέμβαση για την ανάπτυξη κοινωνικών δεξιοτήτων, λογοθεραπεία και ειδική εκπαίδευση για τη μεγιστοποίηση της μάθησης.

Συνεπώς, η φροντίδα ατόμων με Άλφα-Μαννοσίδωση μπορεί να είναι ιδιαίτερα δύσκολη. Εάν φροντίζετε άτομο που πάσχει από την ασθένεια, συνιστάται να διατηρείτε στενή επικοινωνία με τον ειδικευμένο θεράποντα ιατρό, ο οποίος μπορεί να παρέχει εξειδικευμένες συμβουλές ανάλογα με τις ανάγκες του ασθενούς.



References:

1. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21
2. Malm D, Nilssen O. Alpha-Mannosidosis. NCBI. Available at: [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1396/.](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1396/)
3. Guffon N, et al. Mol Gen Metab. 2019;126:470.