

DISCOVER Alpha Mannosidosis

¿Qué es la alfa manosidosis?

La alfa manosidosis es una enfermedad hereditaria rara que puede provocar que niños y adultos sufran deformaciones óseas, rasgos faciales toscos, pérdida de audición, discapacidades cognitivas, y problemas en el sistema inmunitario (lo cual significa que sufran infecciones con más facilidad), psicológicos y del comportamiento.¹

Hidrocefalia

Es posible que algunas personas acumulen líquido en el cerebro



Pérdida de audición

Casi todas las personas que padecen la alfa manosidosis tienen un cierto nivel de pérdida de audición



Anomalías óseas

En muchas personas se manifiestan como escoliosis o curvatura de la columna vertebral



Inmunodeficiencia y autoinmunidad

Infecciones frecuentes, especialmente en los primeros diez años de vida



Funciones mentales

Las personas con alfa manosidosis suelen mostrar problemas de aprendizaje, que pueden ser leves o más graves. Dichos problemas pueden ser dificultades para aprender a hablar

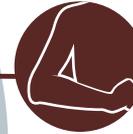


Rasgos faciales

Suelen ser toscos

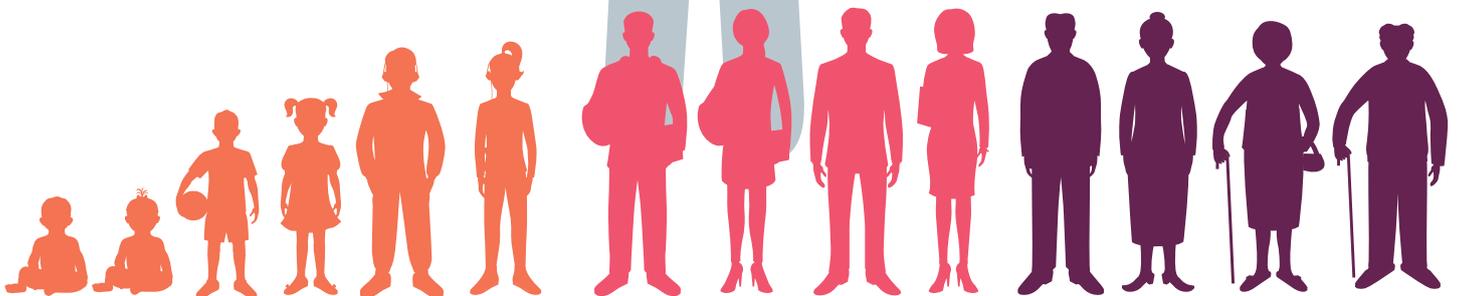


Las personas pueden tener **poliartropatía**, una enfermedad que afecta a varias articulaciones



Control motor

Las personas con alfa manosidosis pueden parecer torpes, debido a la debilidad muscular y a las anomalías en sus articulaciones



Presentación inicial

Infecciones auditivas recurrentes asociadas con pérdida de audición.³ Deterioro progresivo de las funciones mentales, el habla y el control motor.⁴ La hidrocefalia puede aparecer en el primer año de vida.⁵

Segunda y tercera década de vida

Debilidad muscular y ataxia, anomalías óseas y poliartropatía destructiva.⁶ El desarrollo neurocognitivo suele frenarse y también pueden manifestarse trastornos psiquiátricos.⁷

Edad adulta

Los pacientes no son capaces de lograr una independencia social completa.⁸ Existen datos muy limitados sobre la esperanza de vida en adultos.

DISCOVER Alpha Mannosidosis

Es importante diagnosticar a tiempo la alfa manosidosis, ya que puede influir en el estado de la persona a largo plazo, ya que la terapia debe iniciarse cuanto antes.⁹

Su médico puede emplear varias pruebas sencillas para diagnosticar la alfa manosidosis, como, por ejemplo:



Muestra de orina¹⁰

Esto medirá los niveles de oligosacáridos en la orina. Unos niveles elevados pueden ser un indicio de alfa manosidosis.



Muestra de sangre¹¹

Se toma una pequeña muestra de orina para medir la presencia de la enzima manosidasa en las células sanguíneas. Esto puede emplearse para confirmar un diagnóstico.



Pruebas genéticas¹²

El diagnóstico de la alfa manosidosis también puede confirmarse mediante pruebas genéticas, que pueden detectar la mutación en el gen que provoca la enfermedad.

Cuidado de personas con alfa manosidosis

Lo ideal sería que la persona con alfa manosidosis sea tratada por un equipo de especialistas médicos que puedan ayudar a determinar las necesidades específicas de cada persona y sugieran las soluciones más apropiadas.¹³ Por ejemplo:

Problemas oculares  Oftalmólogo	Problema articular 	Alteraciones dentales  Dentista
Otitis media  Otorrinolaringólogo	Malformaciones vertebrales  Traumatólogo o especialista en ortopedia	Retraso mental  Psiquiatra / psicólogo
Pérdida de audición  Especialista en audición	Problemas ortopédicos generales 	

Consejos para ayudar a personas con alfa manosidosis¹⁴

El entorno del hogar debe prepararse debidamente para satisfacer estas necesidades, como

El uso de rampas para permitir el acceso en silla de ruedas



Aumentar la cantidad de luz

suelos antideslizantes en el baño y la cocina

Además, los pacientes precisarán de una intervención educativa temprana para el desarrollo de destrezas sociales, logopedia y educación especial para maximizar el aprendizaje. Por tanto, cuidar de alguien con alfa manosidosis puede ser muy complicado. Si está cuidando a alguien afectado por la enfermedad, manténgase siempre en estrecho contacto con el especialista que esté a cargo de la persona, ya que puede facilitar consejos específicos dependiendo de las necesidades de cada uno.

referencias: 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/> - 3. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 4. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 5. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 6. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 7. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 8. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 9. Guffon N, et al. Mol Gen Metab. 2019;126:470. 10. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 11. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 12. Malm D & Nilssen O. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 13. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 14. Malm D, Nilssen O. Alpha-Mannosidosis. NCBI. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1396/>