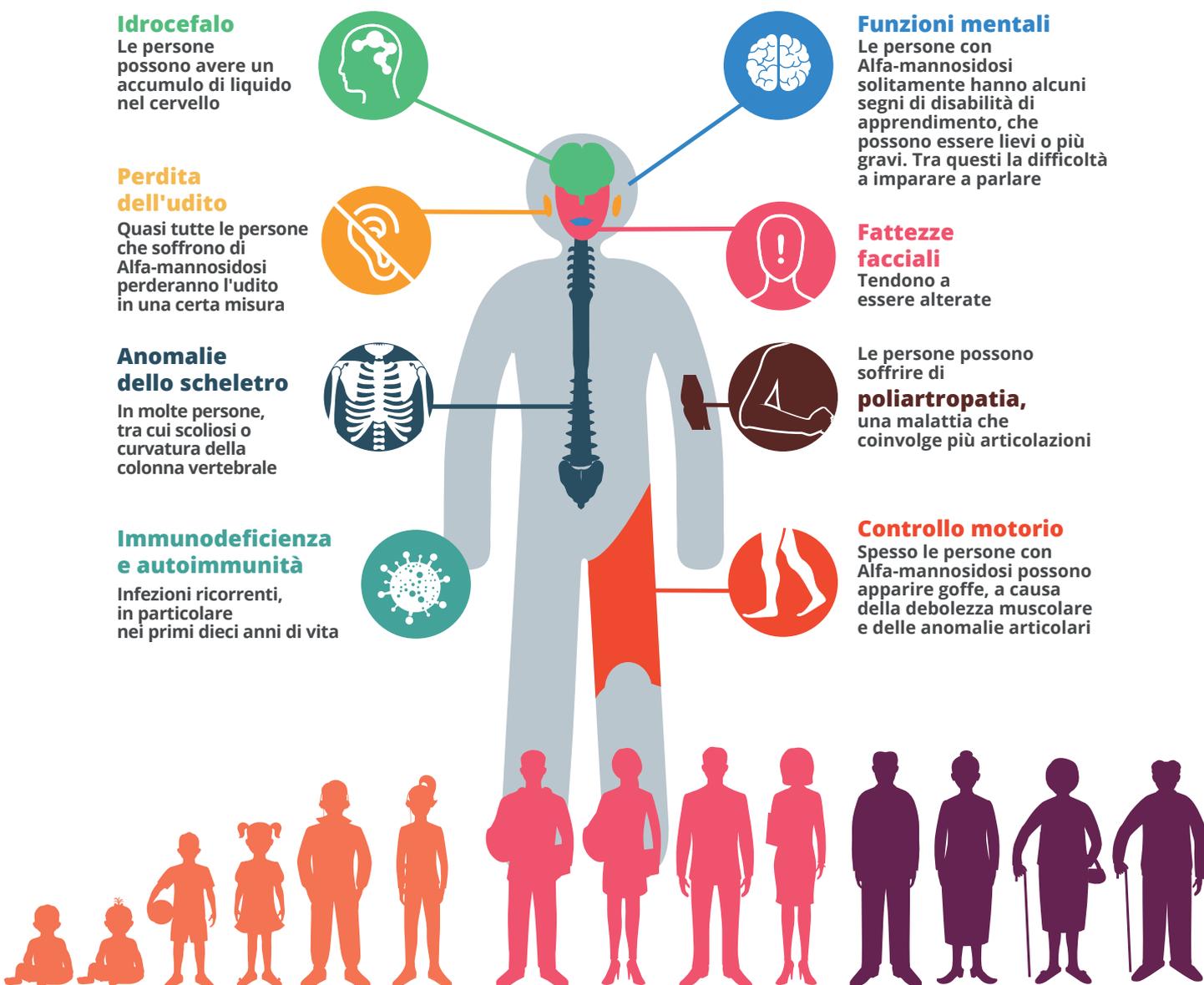


DISCOVER Alpha Mannosidosis

Che cos'è l'Alfa-mannosidosi?

L'Alfa-mannosidosi è una malattia ereditaria rara che, in bambini e adulti, può causare deformazioni dello scheletro, deformità facciali, perdita dell'udito, ridotte capacità cognitive, problemi del sistema immunitario (che significa, per esempio, la possibilità di contrarre infezioni più facilmente), problemi di salute mentale e comportamentali.¹



Prima manifestazione

Ricorrenti infezioni all'orecchio associate a perdita dell'udito.¹ Progressivo deterioramento delle funzioni mentali, del linguaggio e del controllo della funzione motoria.¹ Può manifestarsi idrocefalo nel primo anno di vita.¹

Seconda e terza decade di vita

Debolezza muscolare e atassia, anomalie dello scheletro e poliartropatia degenerativa.¹ In genere si arresta lo sviluppo neuro-cognitivo e possono insorgere disturbi di tipo psichiatrico.¹

In età adulta

I pazienti non riescono a essere totalmente indipendenti dal punto di vista sociale.¹ Ci sono pochissimi dati riguardanti le aspettative di vita in età adulta.

DISCOVER Alpha Mannosidosis

La diagnosi tempestiva dell'Alfa-mannosidosi è importante poiché può influire sul benessere della persona nel lungo termine; le terapie devono essere iniziate il prima possibile.²

Il tuo dottore può usare una serie di test molto semplici per diagnosticare l'Alfa-mannosidosi come:



Campione di urine¹

Servirà a misurare i livelli di oligosaccaridi nelle urine. Livelli alti saranno indicatori di possibile Alfa-mannosidosi.



Campione di sangue¹

Si preleva un piccolo campione di sangue per misurare la presenza dell'enzima alfa-mannosidasi nelle cellule del sangue. Il campione può essere usato per confermare la diagnosi.



Test genetici¹

È possibile confermare la diagnosi dell'Alfa-mannosidosi attraverso test genetici che possono rilevare la mutazione nel gene che causa il disturbo.

Assistenza alle persone con Alfa-mannosidosi

L'ideale sarebbe che la persona affetta da Alfa-mannosidosi fosse seguita da un team di specialisti in grado di stabilire le esigenze specifiche del singolo paziente e suggerire le soluzioni più appropriate.¹ Ad esempio:



Consigli per aiutare chi soffre di Alfa-mannosidosi³

L'ambiente domestico dovrebbe essere adeguatamente preparato per soddisfare queste esigenze, come ad esempio



Utilizzare rampe per consentire l'accesso alla sedia a rotelle



Aumentare la quantità di luce

Sistemare eventuali pericoli per la deambulazione e posare pavimenti antiscivolo in bagno e in cucina

Inoltre, le persone avranno bisogno di interventi educativi precoci per lo sviluppo delle competenze sociali, della logopedia e di un'istruzione speciale per massimizzare l'apprendimento.

Prendersi cura di una persona con Alfa-mannosidosi può essere estremamente impegnativo. Se ti occupi di una persona affetta dalla malattia, resta sempre in stretto contatto con lo specialista che la segue, in quanto può fornire una consulenza specifica in base alle esigenze individuali.

Bibliografia: 1. Malm, D. & Nilssen, Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet Journal of Rare Diseases 3, 21 (2008). - 2. Guffon, N. et al. Recognition of alpha-mannosidosis in paediatric and adult patients: Presentation of a diagnostic algorithm from an international working group. Molecular Genetics and Metabolism 126, 470-474 (2019). - 3. Malm, D. & Nilssen, Ø. Alpha-Mannosidosis (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1396/>). in GeneReviews® (eds. Adam, M. P. et al.) (University of Washington, Seattle, 1993)