

# DISCOVER Alpha Mannosidosis

## Qu'est-ce que l'alpha-mannosidose?

L'alpha-mannosidose est une maladie héréditaire rare qui peut engendrer, chez l'enfant et l'adulte, des anomalies squelettiques et faciales, des troubles psychiatriques, des pertes auditives, des troubles cognitifs, des problèmes du système immunitaire (qui se manifestent par exemple par des infections plus fréquentes), une santé mentale altérée et des troubles du comportement.<sup>1</sup>

### Hydrocéphalie

Du fluide peut s'accumuler dans le cerveau



### Perte de l'audition

Presque tous les individus atteints d'alpha-mannosidose présenteront un certain niveau de perte de l'audition



### Anomalies squelettiques

De nombreux individus présentent une scoliose ou une courbure de la colonne vertébrale



### Immunodéficience et autoimmunité

Infections récurrentes, notamment durant la première décennie de la vie



### Fonctions cognitives

Les individus atteints d'alpha-mannosidose présentent généralement des signes de difficultés d'apprentissage qui peuvent être légers ou plus graves. Ces signes comprennent la difficulté pour apprendre à parler



### Caractéristiques du visage

Les traits tendent à être grossiers



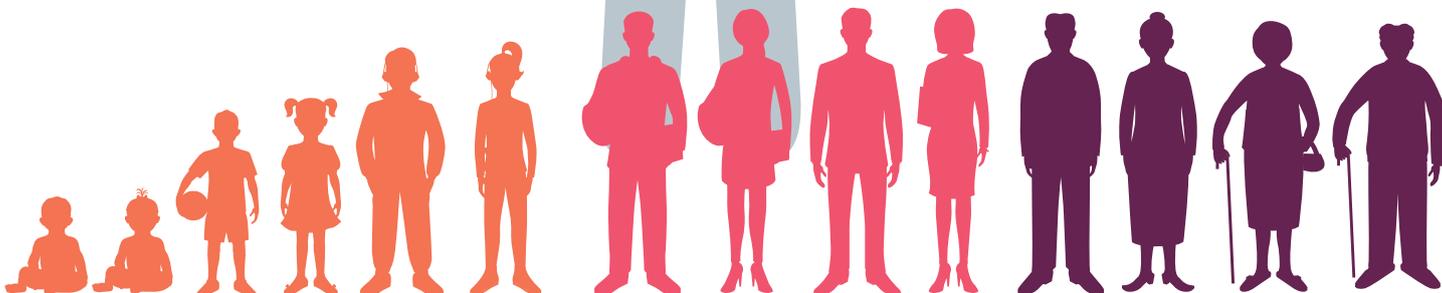
Les personnes peuvent être atteintes de

**polyarthropathie**, une maladie qui touche différentes articulations



### Contrôle moteur

Les personnes atteintes d'alpha-mannosidose semblent souvent maladroitement, ce qui est dû à la faiblesse musculaire et aux anomalies des leurs articulations



### Première apparition

Infections récurrentes des oreilles associées à une perte auditive.<sup>3</sup> Diminution progressive des fonctions mentales, du langage et du contrôle moteur.<sup>4</sup> L'hydrocéphalie peut se produire durant la première année de vie.<sup>5</sup>

### 2<sup>ème</sup> et 3<sup>ème</sup> décennies

Faiblesse musculaire et ataxie, anomalies squelettiques et polyarthropathie destructrice.<sup>6</sup> Le développement **neurocognitif** est généralement bloqué et des troubles psychiatriques peuvent survenir.<sup>7</sup>

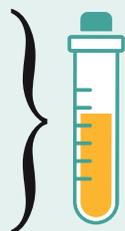
### Chez l'adulte

Les patients ne parviennent pas à développer une indépendance sociale complète.<sup>8</sup> Les données concernant l'espérance de vie des adultes sont très limitées.

# DISCOVER Alpha Mannosidosis

Il est important de diagnostiquer rapidement l'alpha-mannosidose, car cela peut influencer sur le bien-être de l'individu à long terme, puisque le traitement doit commencer le plus rapidement possible.<sup>9</sup>

Votre médecin peut utiliser différents tests très simples pour diagnostiquer l'alpha-mannosidose, comme par exemple :



## Échantillon d'urine<sup>10</sup>

Cela permet de mesurer le taux d'oligosaccharides dans les urines. Un taux élevé suggérera la présence d'alpha-mannosidose.



## Échantillon de sang<sup>11</sup>

Un petit échantillon de sang est prélevé, afin de mesurer la présence de l'enzyme alpha-mannosidase dans les cellules sanguines. Il peut être utilisé pour confirmer le diagnostic.



## Test génétique<sup>12</sup>

Un diagnostic d'alpha-mannosidose peut également être confirmé par un test génétique, qui peut détecter la mutation du gène qui provoque la maladie.

## Prendre soin des personnes atteintes d'alpha-mannosidose

Idéalement, un individu atteint d'alpha-mannosidose sera suivi par une équipe de médecins spécialisés qui pourront aider à identifier les besoins spécifiques de chaque personne et lui conseiller les solutions les plus adaptées.<sup>13</sup> Exemples :

Troubles visuels  Ophthalmologue	Problèmes d'articulations 	Problèmes dentaires  Dentiste
Otite moyenne  Otorhinolaryngologue	Déformation de la colonne vertébrale  Orthopédiste	Retard mental  Psychiatre/psychologue
Perte auditive  Spécialiste de l'audition	Problèmes généraux d'ordre orthopédique 	

## Conseils pour les patients atteints d'alpha-mannosidose<sup>14</sup>

L'environnement domestique doit bien être agencé afin de répondre à ces besoins, comme par exemple



Utilisation de rampes pour l'accès des fauteuils roulants



Augmenter l'intensité de l'éclairage

Éliminer tous les risques de chute, et poser un revêtement anti-glisse dans la cuisine et la salle de bain

De plus, les individus auront besoin d'une formation afin de développer leurs compétences sociales, de travailler avec un orthophoniste et d'un programme scolaire adapté pour optimiser leur apprentissage. Prendre soin d'une personne atteinte d'alpha-mannosidose peut donc s'avérer extrêmement difficile.

Si vous vous occupez d'une personne atteinte de cette maladie, restez toujours en contact étroit avec le spécialiste qui suit cette personne car il pourra vous fournir des conseils plus spécifiques en fonction des besoins de l'individu.

**Références bibliographiques:** 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/>