

Alpha Mannosidosis

Что такое Альфа-маннозидоз?

Альфа-маннозидоз представляет собой редкое наследственное заболевание у детей и взрослых, сопровождающееся нарушениями строения скелета, грубыми чертами лица, потерей слуха, когнитивными нарушениями, проблемами с иммунной системой (например, это может означать большую склонность к инфекциям), а также психическими нарушениями и нарушениями поведения.¹

Гидроцефалия

Возможно скопление жидкости в головном мозге пациента



Тугоухость

Почти все люди, страдающие альфа-маннозидозом, в той или иной степени страдают потерей слуха



Скелетные дефекты

У многих пациентов сколиоз или искривление позвоночника



Иммунодефицит и аутоиммунная реакция

рецидивирующие инфекции, особенно в первой декаде жизни



Умственные способности

У людей с альфа-маннозидозом обычно есть сложности с обучением, которые могут быть легким или более тяжелыми. К таким признакам относится задержка речевого развития



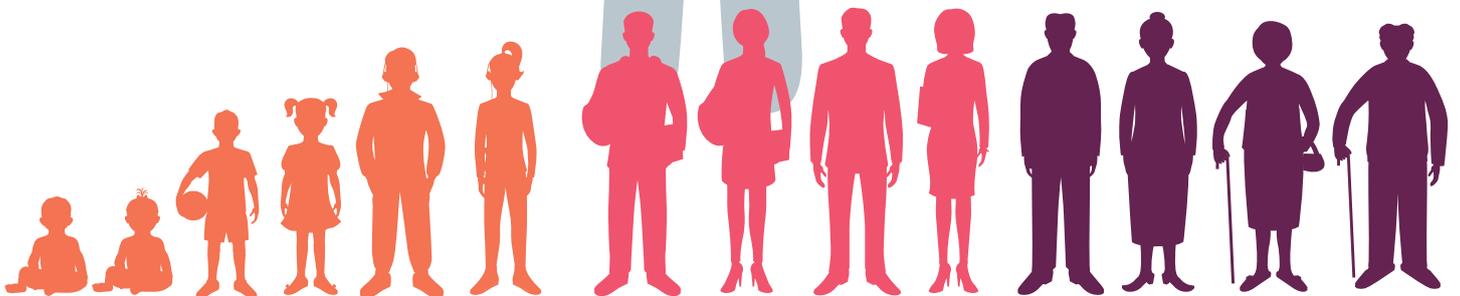
Грубые черты лица

У людей может наблюдаться полиартропатия, заболевание, затрагивающее несколько суставов



Контроль моторики

Люди с альфа-маннозидозом часто могут казаться неуклюжими из-за мышечной слабости и патологических изменений в суставах



Симптомы при обращении к врачу

Рецидивирующие инфекции уха, сопровождающиеся нарушениями слуха.³ Прогрессирующее ухудшение ментальных функций, речи и движений.⁴ В течение первого года жизни у детей может отмечаться гидроцефалия.⁵

2nd-3rd decade of угроза

Мышечная слабость и атаксия, аномалии скелета и деструктивная полиартропатия.⁶ Часто имеет место задержка нейро- когнитивного развития, кроме того, могут проявляться психические расстройства.⁷

Во взрослом возрасте

Пациенты сохраняют постоянную зависимость от других людей.⁸ Крайне мало данных имеется относительно ожидаемой продолжительности жизни у людей с данной патологией.

Alpha Mannosidosis

Своевременная диагностика альфа-маннозидоза имеет важное значение, так как это может повлиять на долгосрочные последствия заболевания — некоторые виды лечения необходимо начать как можно раньше.⁹

Ваш врач может назначить ряд очень простых анализов на альфа-маннози доз, например:



Образец мочи¹⁰

Проводится анализ на определение уровня олигосахаридов в моче. Высокие уровни свидетельствуют о наличии альфа-маннозидоза.



Образец крови¹¹

Также у пациента берут небольшое количество крови для определения уровня фермента **маннозидазы** в клетках крови. Этот анализ позволяет подтвердить диагноз.



Генетическое обследование¹²

Кроме того, диагноз альфа-маннозидоза можно подтвердить посредством генетического обследования, которое позволяет установить наличие мутации в гене, отвечающем за развитие данного заболевания.

Забота о пациентах с альфа-маннозидозом

В идеале пациент с альфа-маннозидозом должен наблюдаться командой врачей-специалистов, которые могут помочь определить потребности каждого конкретного человека и предложить наиболее подходящие решения для каждого.¹³ Например:



Советы по оказанию помощи пациентам с альфа-маннозидозом¹⁴

Домашние условия необходимо адаптировать для реализации соответствующих потребностей таких пациентов, например



Использование пандусов для обеспечения доступа инвалидных колясок



Увеличение количества света

Устранение опасностей при ходьбе и установка нескользящего пола в ванной и на кухне

Кроме того, таким пациентам потребуется специальное обучение с целью развития социальных навыков, коррекции речи и восполнения образовательных потребностей.

Таким образом, заботиться о пациенте с альфа-маннозидозом может быть очень непросто. Если вы ухаживаете за кем-то с этим заболеванием, всегда поддерживайте тесный контакт со специалистом, который занимается его/ее лечением, так как он (-а) может дать конкретные рекомендации в зависимости от индивидуальных потребностей пациента.

Закрывать список литературы : 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 Ø. 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/>