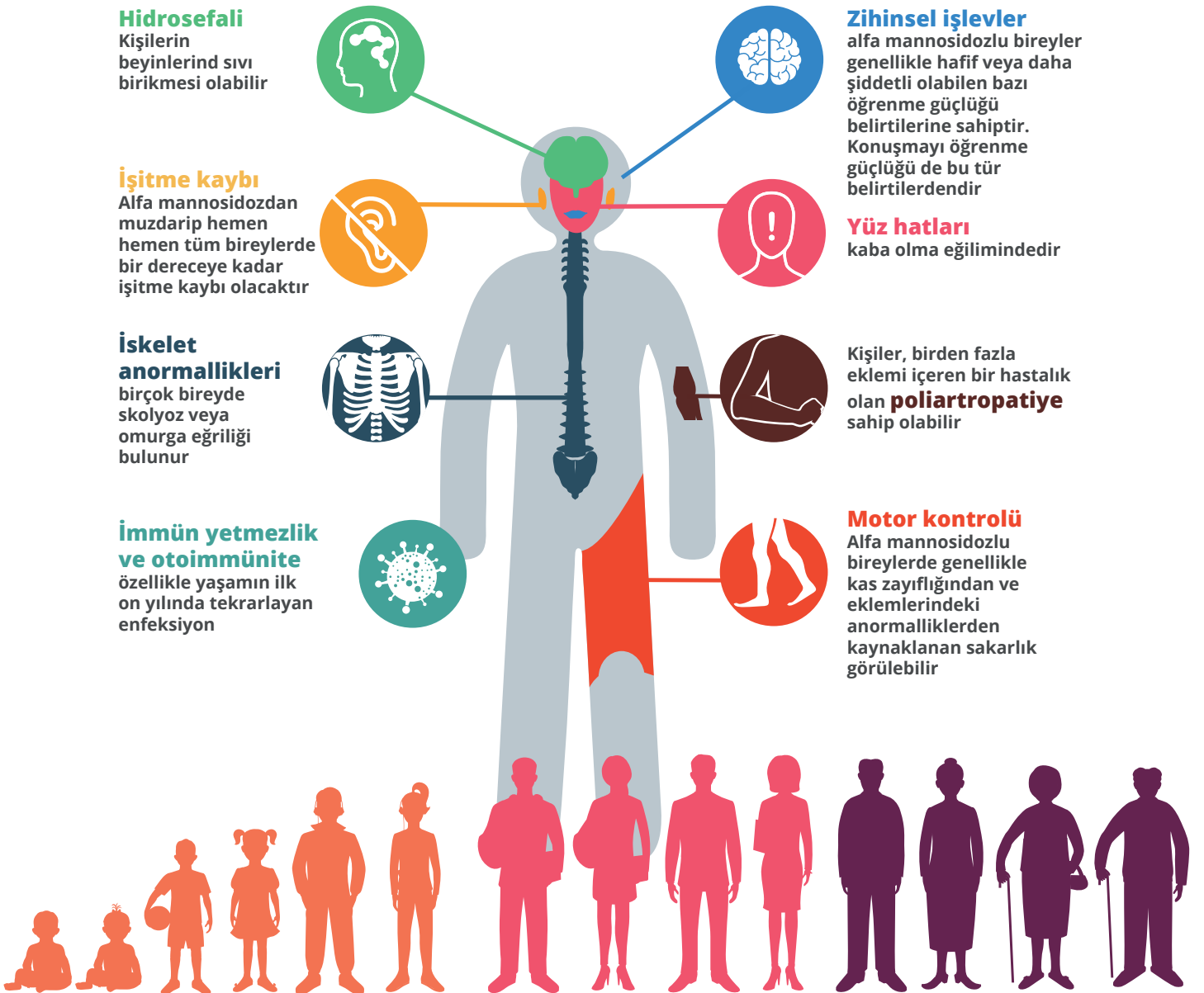


DISCOVER Alpha Mannosidosis

Alfa Mannosidoz nedir?

Alfa Mannosidoz, çocuklarda ve yetişkinlerde iskelet bozuklukları, kaba yüz hatları, işitme kaybı, bilişsel yetersizlikler, bağışıklık sistemi ile ilgili sorunlar (örneğin enfeksiyonlara daha kolay yakalanırsınız), zihinsel sorunlar, sağlık ve davranış sorunları yaşamalarına neden olabilen nadir görülen kalıtsal bir hastalıktır. ¹

Alfa Mannosidoz belirtileri²



İlk ortaya çıkışı

İşitme kaybıyla ilişkili tekrarlayan kulak enfeksiyonları.³ Zihinsel işlevlerde, konuşmada ve motor kontrolde ilerleyici bozulma.⁴ Hidrocefali, yaşamın ilk yılında mevcut olabilir.⁵

20'li 30'lu yaşlarda

Kas zayıflığı ve ataksi, iskelet anormallikleri ve yıkıcı poli-artropati.⁶ Nöro-bilişsel gelişim genellikle durur ve psikiyatrik bozukluklar da kendini gösterebilir.⁷

Yetişkinlikte

Hastalar tam bir sosyal bağımsızlığa ulaşamıyorlar.⁸ Yetişkinlerde yaşam beklentisiyle ilgili çok sınırlı veri var.

DISCOVER Alpha Mannosidosis

Tedavilerin mümkün olan en kısa sürede başlatılması gerektiğinden, bireyin uzun vadede ne kadar iyi olduğunu etkileyebileceğinden alfa mannosidozun zamanında teşhisi önemlidir.⁹

Doktorunuz, Alpha Mannosidosis'i teşhis etmek için aşağıdakiler de dahil olmak üzere bir dizi çok basit test kullanabilir:



İdrar örneği¹⁰

Bu, idrardaki oligosakarit seviyelerini ölçecektir. Yüksek seviyeler Alpha Mannosidosis'i düşündürür



Kan örneği¹¹

Kan hücrelerinde mannosidaz enziminin varlığını ölçmek için küçük bir kan örneği alınır. Bu, bir teşhisi doğrulamak için kullanılabilir.



Genetik test¹²

Alfa Mannosidoz tanısı, bozukluğa neden olan gendeki mutasyonu tespit edebilen genetik testler yoluyla da doğrulanabilir.

Alfa Mannosidozu olan kişilerin bakımı

İdeal olarak, alfa-mannosidozlu bireyi, her bir kişinin özel ihtiyaçlarını belirlemeye ve en uygun çözümleri önermeye yardımcı olabilecek bir tıp uzmanları ekibi izleyecektir.¹³ Örneğin:

Göz problemleri	Göz doktoru	Eklemler sorunları	Ortopedi uzmanı	Diş değişiklikleri	Diş Hekimi
Otitis media	Kulak burun boğaz uzmanı	Omurga deformiteleri	Ortopedi uzmanı	Zeka geriliği	Psikiyatrist/psikolog
İşitme kaybı	İşitme uzmanı	Genel ortopedik problemler	Ortopedi uzmanı		

Alfa Mannosidozu olanlara yardım etmek için ipuçları¹⁴

Ev ortamı, aşağıdaki gibi ihtiyaçları karşılamak için yeterince hazırlanmalıdır

Tekerlekli sandalye erişimine izin vermek için rampaların kullanılması



Banyo ve mutfakta yürüme için kaymaz zemin döşeme ile tehlikelerin giderilmesi

Ayrıca, bireylerin sosyal becerilerinin gelişimi için erken eğitim müdahalesine, konuşma terapisine ve öğrenmeyi en üst düzeye çıkarmak için özel eğitime ihtiyaçları olacaktır.

Bu nedenle, alfa mannosidozlu birinin bakımı son derece zor olabilir. Hastalığı olan birine bakıyorsanız, her zaman kişiyi yöneten uzmanla yakın temas halinde olun, çünkü onlar bireysel ihtiyaçlara göre özel tavsiyelerde bulunabilirler.

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/> - 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/>