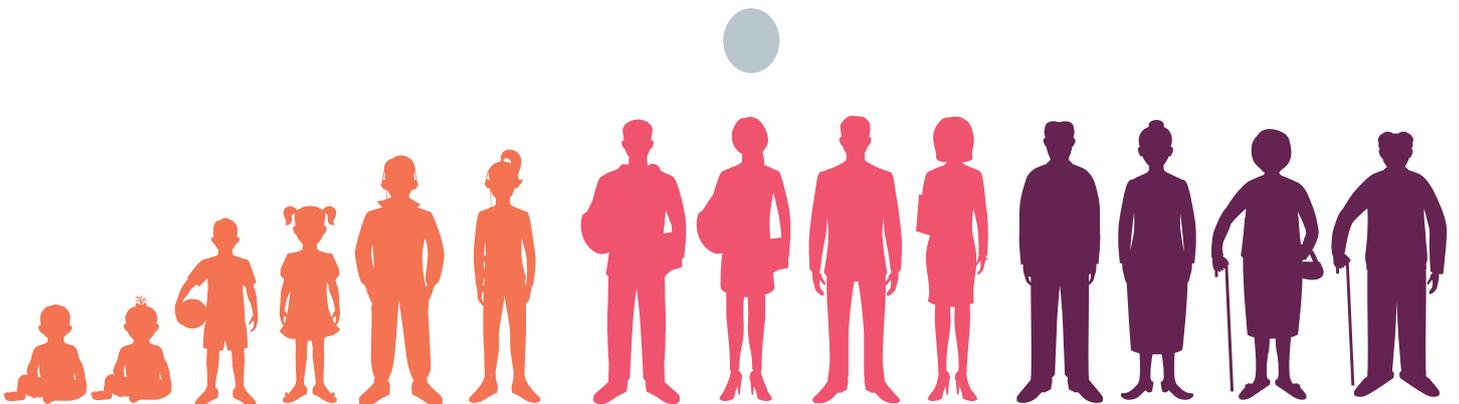


DISCOVER Alpha Mannosidosis

O que é alfa-manosidose?

Alfa-manosidose é uma doença rara, hereditária que pode fazer com que crianças e adultos sofram com alterações esqueléticas, características faciais grosseiras, perda de audição, deficiências cognitivas, problemas no sistema imunológico (o que pode significar, por exemplo, infecções com maior frequência), problemas de saúde mental e comportamentais.¹

Sinais de Alfa-manosidose²



Primeira infância

Infecções de ouvido recorrentes associadas a perda de audição.³ Comprometimento progressivo das funções mentais, fala e controle motor.⁴ A hidrocefalia pode estar presente no primeiro ano de vida.⁵

2ª-3ª década de vida

Fraqueza muscular e ataxia, anormalidades esqueléticas e alterações articulares, poliartropatia.⁶ Geralmente o desenvolvimento neurocognitivo é comprometido e distúrbios psiquiátricos podem se manifestar.⁷

Na idade adulta

Os pacientes são incapazes de alcançar completa independência social.⁸ Existem dados muito limitados sobre a expectativa de vida em adultos.

DISCOVER Alpha Mannosidosis

O diagnóstico oportuno da alfa-manosidose é importante, pois influencia no prognóstico do indivíduo no longo prazo. As terapias devem ser iniciadas o mais rápido possível.⁹

Seu médico pode usar testes simples para o diagnóstico da alfa-manosidose, incluindo:



Amostra de urina¹⁰

Sua medida avalia os níveis de oligossacarídeo na urina. Altos níveis são sugestivo de alfa-manosidose.



Amostra de sangue¹¹

Uma pequena amostra de sangue é necessária para medir a presença da enzima alfa-manosidase em células sanguíneas. Isso pode ser usado para confirmar um diagnóstico.



Teste genético¹²

Um diagnóstico de alfa-manosidose também pode ser confirmado através de teste genético, que podem detectar a mutação no gene que causa a desordem.

Cuidar de pessoas com alfa-manosidose

O indivíduo com alfa-manosidose será acompanhado por uma equipe médica de especialistas que podem ajudar a determinar as necessidades específicas de cada pessoa e ajudar a sugerir as soluções mais adequadas.¹³ Por exemplo:

Problemas visuais	Oftalmologista	Problemas articulares		Alterações dentárias	Dentista
Otite média	Otorrinolaringologista	Deformidades espinhais	Ortopedista	Retardo mental	Psiquiatra / psicólogo
Perda de audição	Especialista auditivo	Problemas ortopédicos em geral			

Dicas para ajudar pacientes com alfa-manosidose¹⁴

O ambiente doméstico deve ser adequadamente preparado para atender as necessidades, como:



O uso de rampas para permitir o acesso de cadeira de rodas



Aumentar a quantidade de luz

Evitar qualquer barreira para andar e instalar piso antiderrapante no banheiro e cozinha

Além disso, os indivíduos precisarão de orientação precoce para o desenvolvimento de habilidades sociais, fonoaudiologia e educação especial para maximizar o aprendizado.

Assim, cuidar de alguém com alfa-manosidose pode ser extremamente desafiador. Se você está cuidando de alguém com a doença, sempre mantenha o contato próximo com o especialista que está gerenciando o tratamento, pois ele pode fornecer conselhos específicos dependendo das necessidades individuais.

Referências 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/>