

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

Hidrosefali

Kişilerin beyinlerinde sıvı birikmesi olabilir



İşitme kaybı

Alfa mannosidozdan muzdarip hemen hemen tüm bireylerde bir dereceye kadar işitme kaybı olacaktır



İskelet anormallikleri

birçok bireyde skolyoz veya omurga eğriliği bulunur



İmmün yetmezlik ve otoimmünite

özellikle yaşamın ilk on yılında tekrarlayan enfeksiyon



Zihinsel işlevler

Alfa mannosidozlu bireyler genellikle hafif veya daha şiddetli olabilen bazı öğrenme güçlüğü belirtilerine sahiptir. Konuşmayı öğrenme güçlüğü de bu tür belirtilerdendir



Yüz hatları

kaba olma eğilimindedir

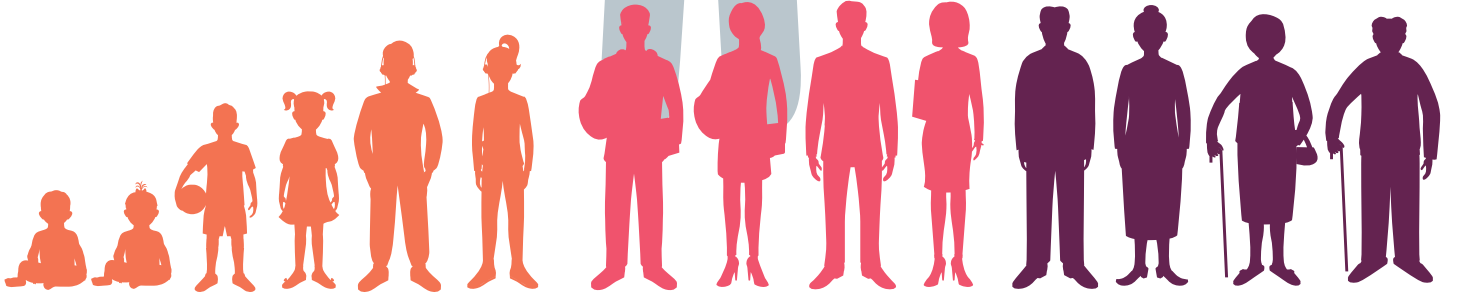


Kişiler, birden fazla eklemi içeren bir hastalık olan **poliartropatiye** sahip olabilir



Motor kontrolü

Alfa mannosidozlu bireylerde genellikle kas zayıflığından ve eklemlerindeki anormalliklerden kaynaklanan sakarlık görülebilir



İlk ortaya çıkışı

İşitme kaybıyla ilişkili tekrarlayan kulak enfeksiyonları.³ Zihinsel işlevlerde, konuşmada ve motor kontrolde ilerleyici bozulma.⁴ Hidrosefali, 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		Diş değişiklikleri		Diş Hekimi
Otitis media		Kulak burun boğaz uzmanı	Omurga deformiteleri		Zeka geriliği		Psikiyatrist/psikolog
İşitme kaybı		İşitme uzmanı	Genel ortopedik problemler				

Alfa Mannosidozu olanlara yardım etmek için ipuçları¹⁴

Ev ortamı, aşağıdaki gibi ihtiyaçları karşılamak için yeterince hazırlanmalıdır

Tekerlekli sandalye erişimine izin vermek için rampaların kullanılması



Işık miktarını artırmak

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/>