

O que é Alfamanosidose?

Alfamanosidose 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 Alfamanosidose²

Hidrocefalia

As pessoas podem ter acúmulo de líquido no cérebro



Perda auditiva

Quase todos os indivíduos que sofrem de manosidose alfa apresentam algum grau de perda auditiva



Anormalidades esqueléticas

em muitos indivíduos incluem escoliose ou curvatura da coluna vertebral



Imunodeficiência e autoimunidade

infecção recorrente, principalmente na primeira década de vida



Funções mentais

os indivíduos com Alfamanosidose geralmente apresentam alguns sinais de dificuldade de aprendizagem, que podem ser leves ou mais graves. Tais sinais incluem dificuldade em aprender a falar



Características faciais

tendem a ser grosseiras



As pessoas podem ter **poliartropatia**, uma doença que envolve várias articulações



Controle motor

As pessoas com Alfamanosidose costumam parecer desajeitadas, causadas por fraqueza muscular e anormalidades nas articulações



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 Alfamanosidose 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 Alfamanosidose, incluindo:



Amostra de urina¹⁰

Sua medida avalia os níveis de oligossacarídeo na urina. Altos níveis são sugestivo de alfamanosidose.



Amostra de sangue¹¹

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



Teste genético¹²

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

Cuidar de pessoas com Alfamanosidose

O indivíduo com Alfamanosidose 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  Reumatologista	Alterações dentárias  Dentista
Otite média  Otorrinolaringologista	Deformidades espinhais  Ortopedista	Retardo mental  Psiquiatra / psicólogo
Perda de audição  Especialista auditivo	Problemas ortopédicos em geral  Ortopedista	

Dicas para ajudar pacientes com Alfamanosidose¹⁴

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/>