

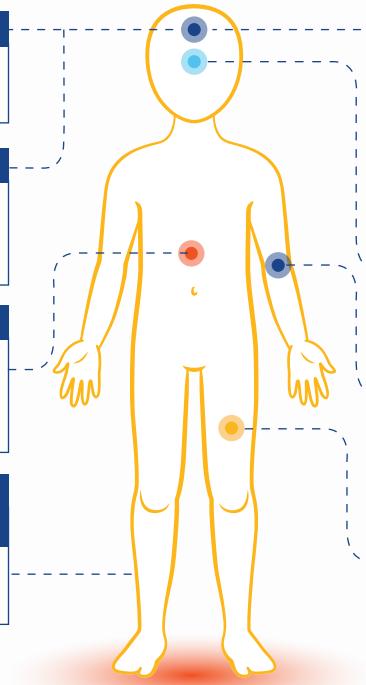
# DISCOVER™

## Alpha-Manosidosis

### ¿Qué es la Alfa-Manosidosis?

La Alfa-Manosidosis es una enfermedad hereditaria rara que puede provocar que niños y adultos sufran deformaciones óseas, rasgos faciales toscos, pérdida de audición, discapacidades cognitivas, y problemas en el sistema inmunitario (lo cual significa que sufran infecciones con más facilidad), psicológicos y del comportamiento.<sup>1</sup>

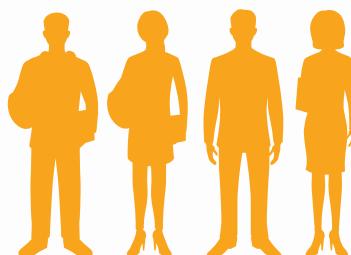
### Signos de Alfa-Manosidosis<sup>2</sup>

<b>Hidrocefalia</b> Es posible que algunas personas acumulen líquido en el cerebro		<b>Funciones mentales</b> Las personas con Alfa-Manosidosis suelen mostrar problemas de aprendizaje, que pueden ser leves o más graves. Dichos problemas pueden ser dificultades para aprender a hablar
<b>Pérdida de audición</b> Casi todas las personas que padecen la Alfa-Manosidosis tienen un cierto nivel de pérdida de audición		<b>Rasgos faciales</b> Suelen ser toscos
<b>Anomalías óseas</b> En muchas personas se manifiestan como escoliosis o curvatura de la columna vertebral		<b>Poliartropatía</b> Las personas pueden tener poliartropatía, una enfermedad que afecta a varias articulaciones
<b>Inmunodeficiencia y autoinmunidad</b> Infecciones frecuentes, especialmente en los primeros diez años de vida		<b>Control motor</b> Las personas con Alfa-Manosidosis pueden parecer torpes, debido a la debilidad muscular y a las anomalías en sus articulaciones



#### Edad pediátrica

Infecciones auditivas recurrentes asociadas con pérdida de audición.<sup>3</sup> Deterioro progresivo de las funciones mentales, el habla y el control motor.<sup>4</sup> La hidrocefalia puede aparecer en el primer año de vida.<sup>5</sup>



#### Segunda y tercera década de vida

Debilidad muscular y ataxia, anomalías óseas y poliartropatía destructiva.<sup>6</sup> El desarrollo neurocognitivo suele frenarse y también pueden manifestarse trastornos psiquiátricos.<sup>7</sup>



#### Edad adulta

Los pacientes no son capaces de lograr una independencia social completa.<sup>8</sup> Existen datos muy limitados sobre la esperanza de vida en adultos.

Es importante diagnosticar a tiempo la Alfa-Manosidosis, ya que puede influir en el estado de la persona a largo plazo, ya que la terapia debe iniciarse cuanto antes.<sup>9</sup>

Su médico puede emplear varias pruebas sencillas para diagnosticar la Alfa-Manosidosis, como, por ejemplo:

 <b>Muestra de orina<sup>10</sup></b> Esto medirá los niveles de oligosacáridos en la orina. Unos niveles elevados pueden ser un indicio de alfa manosidosis.	 <b>Muestra de sangre<sup>11</sup></b> Se toma una pequeña muestra de orina para medir la presencia de la enzima manosidasa en las células sanguíneas. Esto puede emplearse para confirmar un diagnóstico.	 <b>Pruebas genéticas<sup>12</sup></b> El diagnóstico de la alfa manosidosis también puede confirmarse mediante pruebas genéticas, que pueden detectar la mutación en el gen que provoca la enfermedad.
--	--	--

## Cuidado de personas con Alfa-Manosidosis

Lo ideal sería que la persona con Alfa-Manosidosis sea tratada por un equipo de especialistas médicos que puedan ayudar a determinar las necesidades específicas de cada persona y sugieran las soluciones más apropiadas.<sup>13</sup>  
Por ejemplo:

Problemas oculares  <b>Oftalmólogo</b>	Otitis media  <b>Otorrinolaringólogo</b>	Pérdida de audición  <b>Especialista en audición</b>	Alteraciones dentales  <b>Dentista</b>
Problema articulares  <b>Traumatólogo o especialista en ortopedia</b>	Malformaciones vertebrales 	Problemas ortopédicos generales 	Retraso mental  <b>Psiquiatra / psicólogo</b>

## Consejos para ayudar personas con Alfa-Manosidosis<sup>14</sup>

El entorno del hogar debe prepararse debidamente para satisfacer estas necesidades, como

- El uso de rampas para permitir el acceso en silla de ruedas
- Suelos antideslizantes en el baño y la cocina
- Aumentar la cantidad de luz

Además, los pacientes precisarán de una intervención educativa temprana para el desarrollo de destrezas sociales, logopedia y educación especial para maximizar el aprendizaje. Por tanto, cuidar de alguien con Alfa-Manosidosis puede ser muy complicado.

Si está cuidando a alguien afectado por la enfermedad, manténgase siempre en estrecho contacto con el especialista que está a cargo de la persona, ya que puede facilitar consejos específicos dependiendo de las necesidades de cada uno.



**Referencias:** 1.1. 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 - 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/>