

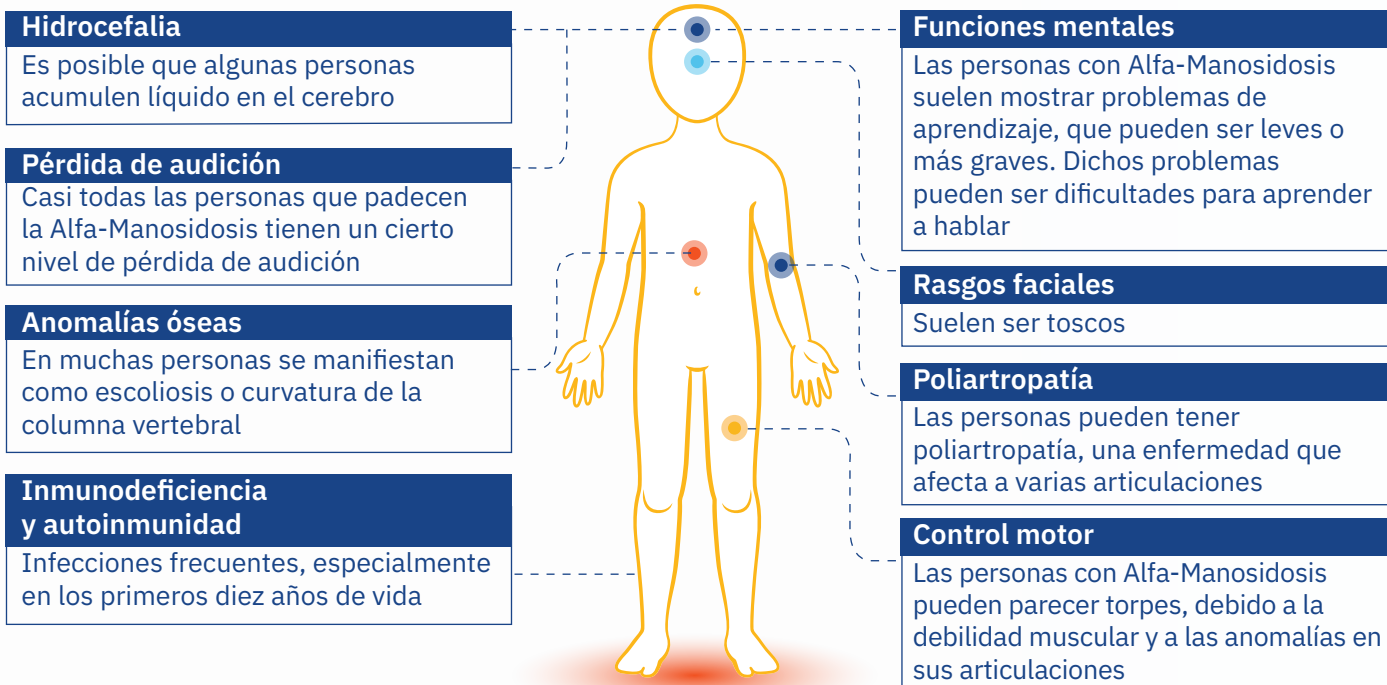
DISCOVER™

Alpha-Mannosidosis

¿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.¹

Signos de Alfa-Manosidosis²



Edad pediátrica

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



Segunda y tercera década de vida

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



Edad adulta

Los pacientes no son capaces de lograr una independencia social completa.⁸ 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.⁹

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



Muestra de orina¹⁰

Esto medirá los niveles de oligosacáridos en la orina. Unos niveles elevados pueden ser un indicio de alfa manosidosis.



Muestra de sangre¹¹

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.



Pruebas genéticas¹²

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.¹³ Por ejemplo:

Problemas oculares



Oftalmólogo

Otitis media



Otorrinolaringólogo

Pérdida de audición



Especialista en audición

Alteraciones dentales



Dentista

Problema articular



Traumatólogo o especialista en ortopedia

Malformaciones vertebrales



Problemas ortopédicos generales



Retraso mental



Psiquiatra / psicólogo

Consejos para ayudar personas con Alfa-Manosidosis¹⁴

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 esté 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 - 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/>