

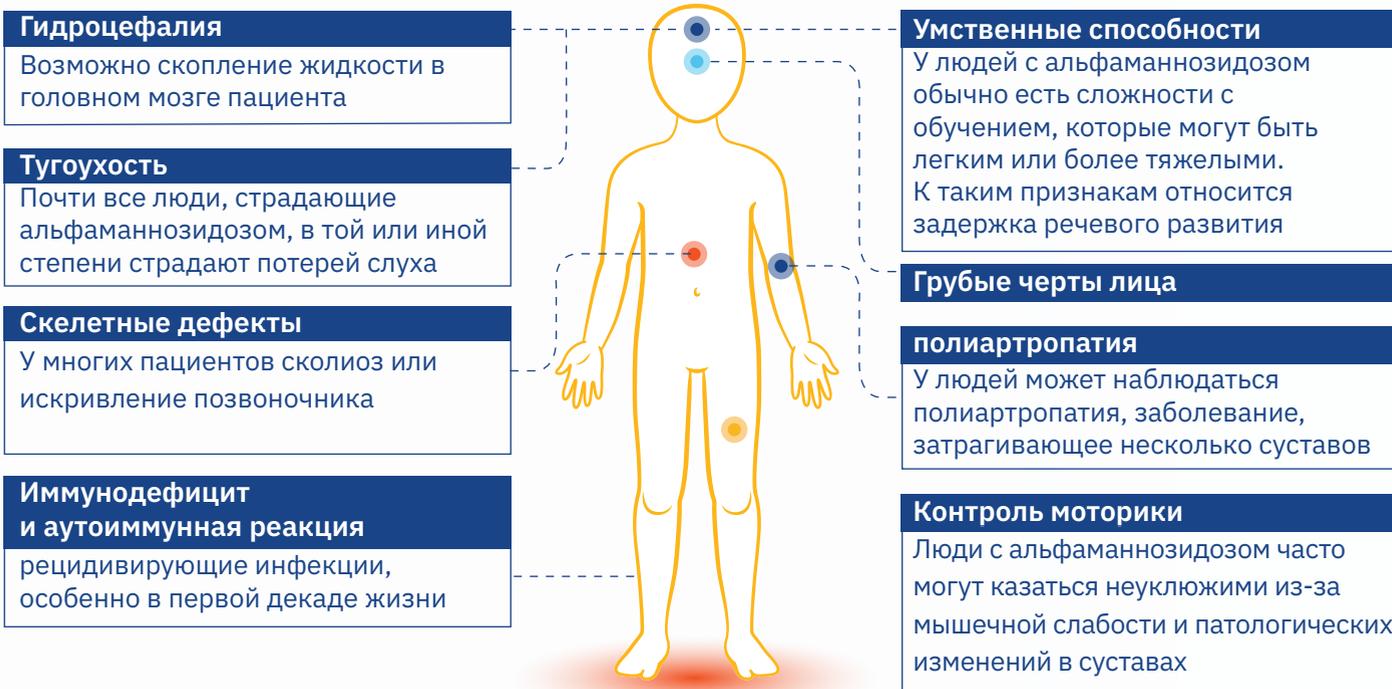
DISCOVER™

Alpha-Mannosidosis

Что такое Альфа-маннозидоз?

Альфа-маннозидоз представляет собой редкое наследственное заболевание у детей и взрослых, сопровождающееся нарушениями строения скелета, грубыми чертами лица, потерей слуха, когнитивными нарушениями, проблемами с иммунной системой (например, это может означать большую склонность к инфекциям), а также психическими нарушениями и нарушениями поведения.¹

Признаки альфа-маннозидоза²

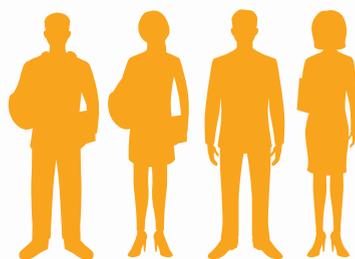


Симптомы при обращении к врачу

Рецидивирующие инфекции уха, сопровождающиеся нарушениями слуха.¹

Прогрессирующее ухудшение ментальных функций, речи и движений.¹

В течение первого года жизни у детей может отмечаться гидроцефалия.¹



2nd-3rd decade of угроза

Мышечная слабость и атаксия, аномалии скелета и деструктивная полиартропатия.¹

Часто имеет место задержка нейро-когнитивного развития, кроме того, могут проявляться психические расстройства.¹



Во взрослом возрасте

Пациенты сохраняют постоянную зависимость от других людей.¹

Крайне мало данных имеется относительно ожидаемой продолжительности жизни у людей с данной патологией.

Своевременная диагностика альфа-маннозидоза имеет важное значение, так как это может повлиять на долгосрочные последствия заболевания — некоторые виды лечения необходимо начать как можно раньше.³

Ваш врач может назначить ряд очень простых анализов на альфа-маннозидоз, например:



Образец мочи¹

Проводится анализ на определение уровня олигосахаридов в моче. Высокие уровни свидетельствуют о наличии альфа-маннозидоза.



Образец крови¹

Также у пациента берут небольшое количество крови для определения уровня фермента альфа-маннозидазы в клетках крови. Этот анализ позволяет подтвердить диагноз.



Генетическое обследование¹

Кроме того, диагноз альфа-маннозидоза можно подтвердить посредством генетического обследования, которое позволяет установить наличие мутации в гене, отвечающем за развитие данного заболевания.

Забота о пациентах с альфа-маннозидозом

В идеале пациент с альфа-маннозидозом должен наблюдаться командой врачей-специалистов, которые могут помочь определить потребности каждого конкретного человека и предложить наиболее подходящие решения для каждого.¹ Например:

Проблемы со зрением



Офтальмолог

Отит среднего уха



Отоларинголог

Тугоухость



Сурдолог

Заболевания зубов



Стоматолог

Проблемы с суставами



Деформации позвоночника



Ортопед

Общие ортопедические проблемы



Задержка психомоторного развития



Психиатр/Психолог

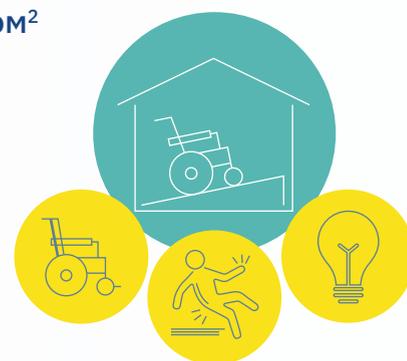
Советы по оказанию помощи пациентам с альфа-маннозидозом²

Домашние условия необходимо адаптировать для реализации соответствующих потребностей таких пациентов, например

- Использование пандусов для обеспечения доступа инвалидных колясок
- Устранение опасностей при ходьбе и установка нескользящего пола в ванной и на кухне
- Увеличение количества света

Кроме того, таким пациентам потребуется специальное обучение с целью развития социальных навыков, коррекции речи и восполнения образовательных потребностей.

Таким образом, заботиться о пациенте с альфа-маннозидозом может быть очень непросто. Если вы ухаживаете за кем-то с этим заболеванием, всегда поддерживайте тесный контакт со специалистом, который занимается его/ее лечением, так как он (-а) может дать конкретные рекомендации в зависимости от индивидуальных потребностей пациента.



Закрывать список литературы :

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/.](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1396/)
3. Guffon N, et al. Mol Gen Metab. 2019;126:470.