

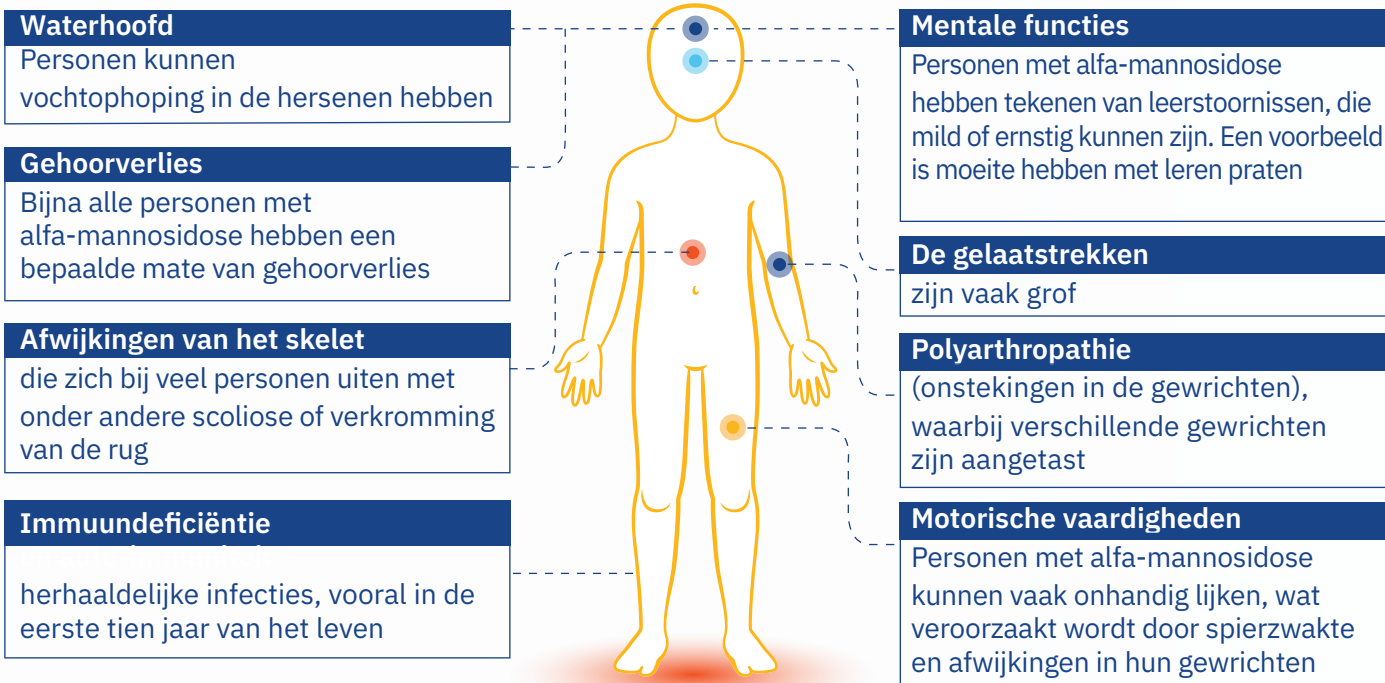
DISCOVER™

Alpha-Mannosidosis

Wat is alfa-mannosidose?

Alfa-mannosidose is een zeldzame erfelijke ziekte die bij kinderen en volwassenen kan leiden tot afwijkingen van het skelet, grove gelaatstrekken, gehoorverlies, cognitieve stoornissen, problemen met het immuunsysteem (wat bijvoorbeeld kan betekenen dat u vatbaarder bent voor infecties), geestelijke gezondheidsproblemen en gedragsstoornissen.¹

Tekenen van alfa-mannosidose²



Eerste symptomen

Frequente oorontsteking met gehoorverlies.¹

Toenemende aantasting van de geestelijke functies, spraak en motorische vaardigheden.¹ In het eerste levensjaar kan een waterhoofd aanwezig zijn.¹



Als tiener en twintiger

Spierzwakte en ataxie (verstoring in coördinatie van bewegingen en balans), afwijkingen van het skelet en destructieve polyarthropathie (ontstekingen in gewrichten).¹ De neuro-cognitieve ontwikkeling stopt meestal en psychiatrische stoornissen kunnen zich ontwikkelen.¹



Als volwassene

Patiënten worden sociaal niet onafhankelijk.¹

Er zijn maar beperkte gegevens beschikbaar over de levensverwachting voor volwassenen.

Een vroege diagnose van alfa-mannosidose is belangrijk. Tijdige diagnose van alfa-mannosidose is belangrijk, omdat het eerder aanbieden van de juiste zorg invloed heeft op de kwaliteit van leven van een patient.³

Uw arts kan een aantal eenvoudige onderzoeken uitvoeren om de diagnose alfa-mannosidose te stellen, inclusief:



Urinemonster¹

Hiermee wordt de oligosaccharidenwaarden in de urine gemeten. Hoge waarden kunnen wijzen op alfa-mannosidose.



Bloedmonster¹

Een klein bloedmonster wordt afgenomen om de aanwezigheid van het **enzym** 'mannosidase' in de bloedcellen te meten. Dit kan worden gebruikt om de diagnose te bevestigen.



Genetische onderzoeken¹

Een diagnose van alfa-mannosidose kan ook worden bevestigd door genetisch onderzoek, waarmee de mutatie in het gen die de stoornis veroorzaakt, wordt opgespoord.

Zorgen voor personen met alfa-mannosidose

In het ideale scenario worden personen met alfa-mannosidose opgevolgd door een team van medische specialisten die de specifieke behoeften van elke persoon kunnen helpen vaststellen en suggesties kunnen doen omtrent de meest geschikte oplossingen.¹ Bijvoorbeeld:

Oogproblemen



Oogarts

Otitis media



KNO-arts

Gehoorverlies



Hoorspecialist

Tandheelkundige problemen



Tandarts

Gewrichtsproblemen



Vervormingen van de rug



Orthopedisch specialist



Orthopedisch specialist

Mentale achterstand



Psychiater/psycholoog

Tips om personen met alfa-mannosidose te helpen²

De thuisomgeving kan op adequate wijze worden aangepast om aan de behoeften te voldoen, zoals.

- Gebruik van oprijplaten voor toegang met de rolstoel
- Een anti-slipvloerbekleding in de badkamer en keuken hebben en andere gevaren bij het lopen oplossen
- Zorgen voor meer licht

Het zorgen voor iemand met alfa-mannosidose kan dus bijzonder uitdagend zijn.

Als u voor iemand met de ziekte zorgt, onderhoud dan altijd nauwe contacten met de specialist die de persoon behandelt, want hij of zij u kan specifiek advies geven, afhankelijk van de behoeften van de persoon



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