

## :: Alfa-mannozydoza

ORPHA:61

### **Definicja choroby:**

Alfa-mannozydoza to dziedziczna lizosomalna choroba spichrzeniowa charakteryzująca się niedoborem odporności, nieprawidłowościami twarzy i szkieletu, upośledzeniem słuchu i niepełnosprawnością intelektualną.

### **Epidemiologia:**

Występuje około 1 raz na 500 000 żywych urodzeń.

### **Obraz kliniczny:**

Dzieci dotknięte chorobą po urodzeniu wyglądają normalnie, ale ich stan stopniowo się pogarsza. Jednakże niektóre dzieci rodzą się ze stopami końsko-szpotawymi lub w ciągu pierwszego roku życia dochodzi do rozwoju wodogłowia. Do głównych objawów należy niedobór odporności (objawiający się nawracającymi infekcjami, szczególnie w pierwszej dekadzie życia), nieprawidłowości szkieletu (łagodna do umiarkowanej dysostosis multiplex, skolioza i zniekształcenie mostka), upośledzenie słuchu (umiarkowana do ciężkiej czuciowo-nerwowa utrata słuchu), stopniowe upośledzenie funkcji intelektualnych i mowy oraz często napady psychozy. Towarzyszące zaburzenia funkcji motorycznych obejmują osłabienie mięśni, nieprawidłowości stawów i ataksję. Występuje dysmorfia twarzy w postaci dużej głowy z wydatnym czołem, zaokrąglonymi brwiami i spłaszczonym grzbietem nosa, dużym językiem z szeroko rozsuniętymi zębami i prognatyzmem. Często występuje nieznaczny zez. Obraz kliniczny jest istotnie zmienny, ale ciężkość objawów jest stała.

### **Etiologia:**

Zaburzenie spowodowane jest niedoborem lizosomalnej alfa-mannozydazy wywołanym mutacjami genu *MAN2B1* zlokalizowanego na chromosomie 19 (19 p13.2-q12)

### **Metody diagnostyczne:**

Rozpoznanie stawia się na podstawie badania aktywności alfa-mannozydazy kwaśnej w leukocytach lub innych komórkach jądrzastych, a można je potwierdzić badaniem genetycznym. Podwyższony poziom oligosacharydów bogatych w mannozydozę w moczu może być wskazówką, ale nie może stanowić podstawy rozpoznania.

### **Rozpoznanie różnicowe:**



W rozpoznaniu różnicowym należy brać pod uwagę przede wszystkim inne lizosomalne choroby spichrzeniowe, takie jak zróżnicowane postacie mukopolisacharydozy (sprawdź ten termin).

### **Diagnostyka prenatalna:**

Diagnostyka prenatalna jest możliwa, zarówno poprzez badanie biochemiczne, jaki i genetyczne.

### **Poradnictwo genetyczne:**

Alfa-mannozydoza dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny. Należy przeprowadzić konsultację genetyczną żeby wytłumaczyć naturę choroby oraz zidentyfikować nosicieli mutacji.

### **Postępowanie i leczenie:**

Postępowanie ma na celu zapobieganie powikłaniom i leczenie objawów. Często wymagana jest konsultacja otolaryngologiczna w celu wyleczenia płynu zbierającego się w uchu środkowym oraz wykorzystanie zaprotezowania aparatami słuchowymi. Wczesna terapia interwencyjna jest niezbędna do rozwoju umiejętności społecznych, a fizjoterapia poprawia funkcjonowanie ciała. Mogą być niezbędne operacje ortopedyczne.

### **Rokowanie:**

Rokowanie długoterminowe jest złe. Zwyródnienie nerwowo-mięśniowe i szkieletowe postępuje niezwykle powoli, przez dekady, prowadząc ostatecznie do uzależnienia od wózka inwalidzkiego. Żaden z pacjentów nie jest samodzielny. Jednakże wielu pacjentów przeżywa powyżej 50 roku życia.

.

.

**Recenzent-ekspert:** Prof. Dag MALM i Prof. Oivind NILSSEN

Aktualizacja: Czerwiec 2008

Tłumaczenie: Grudzień 2016

*This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

