

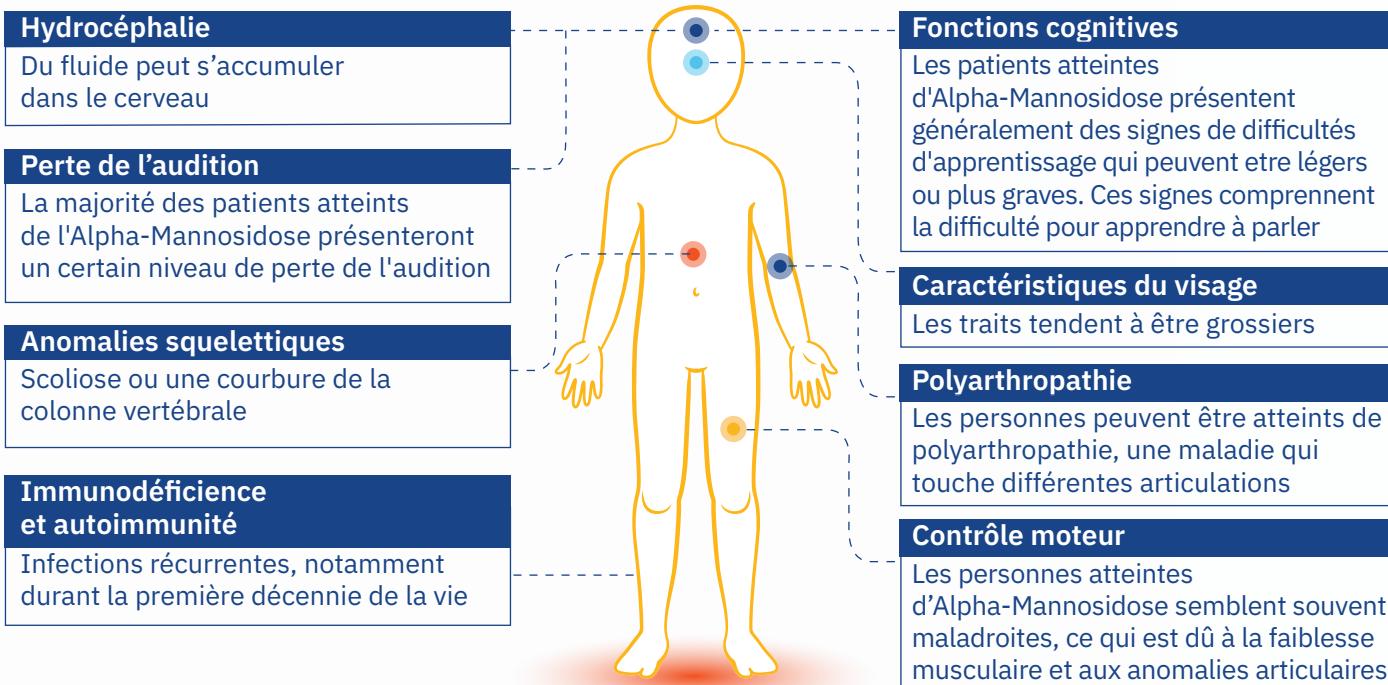
DISCOVER™

Alpha-Mannosidosis

Qu'est-ce que l'Alpha-Mannosidose?

L'Alpha-Mannosidose est une maladie héréditaire rare qui peut engendrer, chez l'enfant et l'adulte, des anomalies squelettiques et faciales, des troubles psychiatriques, des pertes auditives, des troubles cognitifs, des problèmes du système immunitaire (qui se manifestent par exemple par des infections plus fréquentes), une santé mentale altérée et des troubles du comportement.¹

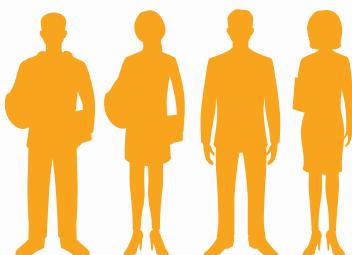
Les signes de l'Alpha-Mannosidose²



Première apparition

Infections récurrentes des oreilles associées à une perte auditive.³ Diminution progressive des fonctions mentales, du langage et du contrôle moteur.⁴

L'hydrocéphalie peut se produire durant la première année de vie.⁵



2^{ème} et 3^{ème} décennies

Faiblesse musculaire et ataxie, anomalies squelettiques et polyarthropathie destructrice.⁶ Le développement **neurocognitif** est généralement bloqué et des troubles psychiatriques peuvent survenir.⁷



Chez l'adulte

Les patients ne parviennent pas à développer une indépendance sociale complète.⁸ Les données concernant l'espérance de vie des adultes sont très limitées.

Il est important de diagnostiquer rapidement l'Alpha-Mannosidose, car cela peut influer sur le bien-être de l'individu à long terme, puisque le traitement doit commencer le plus rapidement possible.⁹

Votre médecin peut utiliser différents tests très simples pour diagnostiquer l'Alpha-Mannosidose, comme par exemple :



Échantillon d'urine¹⁰

Cela permet de mesurer le taux d'oligosaccharides dans les urines. Un taux élevé suggérera la présence d'Alpha-Mannosidose.



Échantillon de sang¹¹

Un petit échantillon de sang est prélevé, afin de mesurer la présence de l'enzyme alpha-mannosidase dans les cellules sanguines. Il peut être utilisé pour confirmer le diagnostic.



Test génétique¹²

Un diagnostic d'Alpha-Mannosidose peut également être confirmé par un test génétique, qui peut détecter la mutation du gène qui provoque la maladie.

Prendre soin de personnes atteintes d'Alpha-Mannosidose

Idéalement, un individu atteint d'Alpha-Mannosidose sera suivi par une équipe de médecins spécialisés qui pourront aider à identifier les besoins spécifiques de chaque personne et lui conseiller les solutions les plus adaptées.¹³

Exemples :

Troubles visuels



Ophthalmologue

Otite moyenne



ORL

Perte auditive



Spécialiste de l'audition

Problèmes dentaires



Dentiste

Problèmes d'articulations



Déformation de la colonne vertébrale



Orthopédiste

Problèmes généraux d'ordre orthopédique



Retard mental



Psychiatre/ psychologue

Conseils pour les patients atteints d'Alpha-Mannosidose¹⁴

L'environnement domestique doit bien être agencé afin de répondre à ces besoins, comme par exemple

- Utilisation de rampes pour l'accès des fauteuils roulants
- Éliminer tous les risques de chute, et poser un revêtement anti-glisse dans la cuisine et la salle de bain
- Augmenter l'intensité de l'éclairage

De plus, les individus auront besoin d'une formation afin de développer leurs compétences sociales, de travailler avec un orthophoniste et d'un programme scolaire adapté pour optimiser leur apprentissage. Prendre soin d'une personne atteinte d'Alpha-Mannosidose peut donc s'avérer extrêmement difficile.

Si vous occupez d'une personne atteinte de cette maladie, restez toujours en contact étroit avec le spécialiste qui suit cette personne car il pourra vous fournir des conseils plus spécifiques en fonction des besoins de l'individu.



Références bibliographiques: 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 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/>.