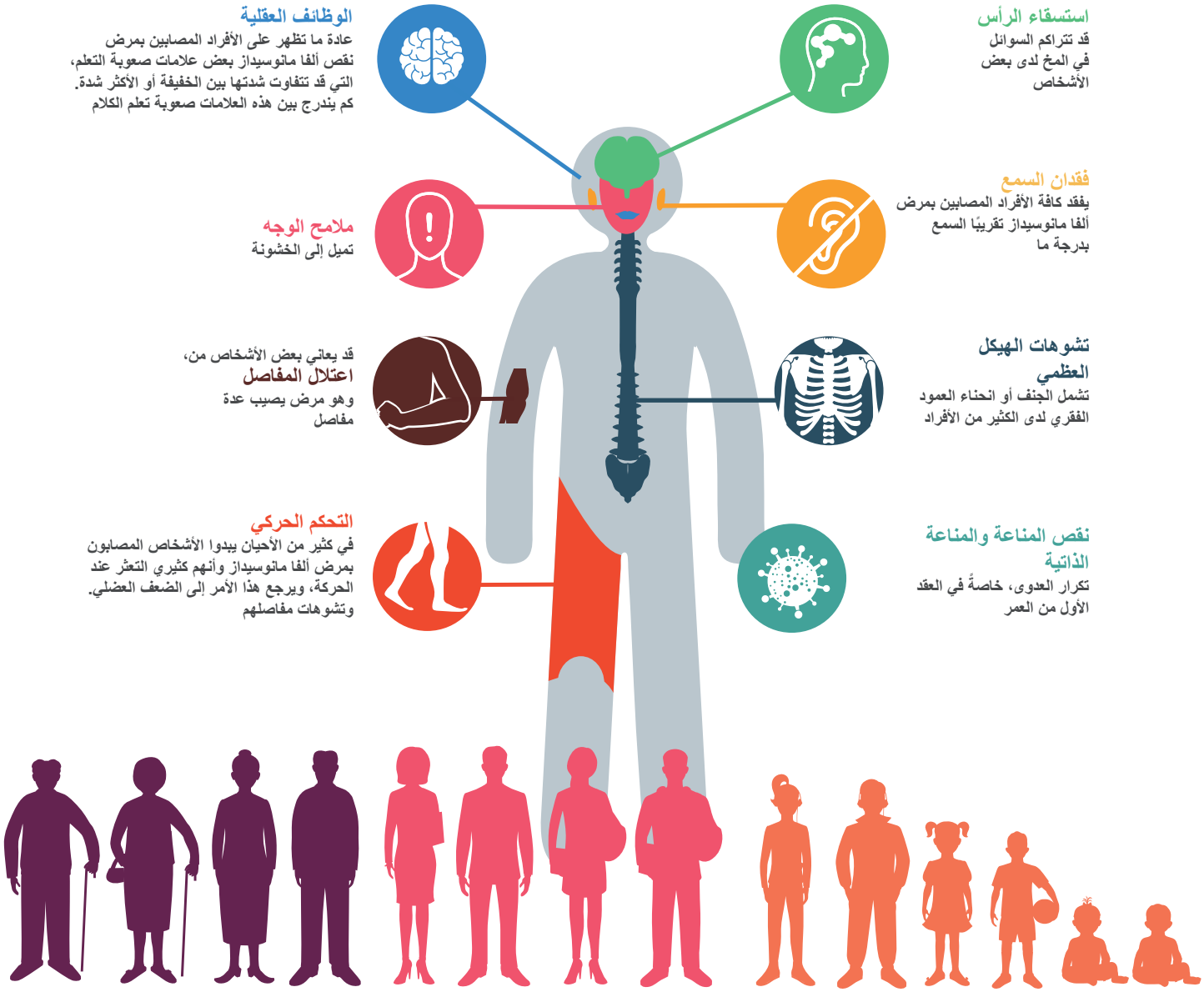
DISCOVER ألفا مانوسيداز

ما هو مرض نقص ألفا مانوسيداز؟

مرض نقص ألفا مانوسيداز هو مرض **وراثي** نادر يمكن أن يتسبب في إصابة الأطفال والبالغين بتشوهات في الهيكل العظمي وخشونة ملامح الوجه وفقدان السمع وإعاقات **إدراكية** ومشكلات في الجهاز المعني (الأمر الذي قد يعني على سبيل المثال الإصابة بالعدوى بسهولة أكبر) والصحة العقلية والمشكلات السلوكية.[1]

علامات مرض نقص ألفا مانوسيداز[2]



استسقاء الرأس
قد تتراكم السوائل في المخ لدى بعض الأشخاص

فقدان السمع
يفقد كافة الأفراد المصابين بمرض ألفا مانوسيداز تقريبًا السمع بدرجة ما

تشوهات الهيكل العظمي
تشمل الجنف أو انحناء العمود الفقري لدى الكثير من الأفراد

نقص المناعة والمناعة الذاتية
تكرار العدوى، خاصةً في العقد الأول من العمر

الوظائف العقلية
عادة ما تظهر على الأفراد المصابين بمرض نقص ألفا مانوسيداز بعض علامات صعوبة التعلم، التي قد تتفاوت شدتها بين الخفيفة أو الأكثر شدة. كم يندرج بين هذه العلامات صعوبة تعلم الكلام

ملامح الوجه
تميل إلى الخشونة

قد يعاني بعض الأشخاص من، **اعتلال المفاصل**
وهو مرض يصيب عدة مفاصل

التحكم الحركي
في كثير من الأحيان يبدوا الأشخاص المصابون بمرض ألفا مانوسيداز وأنهم كثيري التعثر عند الحركة، ويرجع هذا الأمر إلى الضعف العضلي. وتشوهات مفاصلهم

الظهور الأول

التهابات الأذن المتكررة المرتبطة بفقدان السمع.[3] ضعف تدريجي في الوظائف العقلية والكلام والتحكم الحركي.[4] يمكن أن يظهر استسقاء الرأس في السنة الأولى من العمر.[5]

العقد الثاني والثالث من العمر

ضعف العضلات والترنح وتشوهات الهيكل العظمي واعتلال المفاصل المتعدد والمدمر.[6] عادة ما يتوقف النمو العصبي-الإدراكي كما يُمكن أن تظهر بعض الاضطرابات النفسية[7]

في مرحلة البلوغ

لا يكون المرضى قادرين على تحقيق الاستقلال الاجتماعي الكامل.[8] توجد بيانات محدودة للغاية حول متوسط العمر المتوقع للبالغين.

DISCOVER ألفا مانوسيداز

يعد تشخيص مرض نقص ألفا مانوسيداز في الوقت المناسب أمرًا هامًا نظرًا لأنه يمكن أن يؤثر على مدى جودة أداء الفرد على المدى البعيد حيث ينبغي بدء العلاج في أقرب وقت ممكن.[9]

يُمكن لطبيبك الاستعانة بعدد من الاختبارات البسيطة للغاية لتشخيص مرض ألفا مانوسيداز، من ضمنها:

عينة بول[10]

سوف يقيس مستويات السكريات قليلة التعدد في البول. إن وجود مستويات عالية سوف يشير إلى مرض نقص ألفا مانوسيداز

عينة دم[11]

يتم أخذ عينة صغيرة من الدم لقياس وجود إنزيم مانوسيداز في خلايا الدم. كما يمكن استخدام هذا لتأكيد التشخيص.

اختبارات جينية[12]

يُمكن أيضًا تأكيد تشخيص الإصابة بمرض نقص ألفا مانوسيداز من خلال الاختبارات الجينية، التي يُمكنها الكشف عن طفرة في الجين المسبب للاضطراب.

رعاية الأشخاص المصابين بمرض نقص ألفا مانوسيداز

من الناحية المثالية، سوف تتم متابعة الفرد المصاب بمرض نقص ألفا مانوسيداز من قبل فريقًا من الأخصائيين الطبيين الذين يمكنهم المساهمة في تحديد الاحتياجات المحددة لكل شخص والمساعدة في اقتراح أنسب الحلول.[13] على سبيل المثال:

مشاكل عيون	طبيب رمد	مشاكل المفاصل	تغييرات الأسنان — طبيب أسنان
التهاب الأذن الوسطى	طبيب أنف وأذن وحنجرة	تشوهات العمود الفقري — أخصائي جراحة العظام	التأخر العقلي — طبيب نفسي/خبير علم نفس
فقدان السمع	أخصائي سمع	مشاكل العظام العامة	

نصائح لمساعدة المصابين بمرض نقص ألفا مانوسيداز[14]

يجب أن تكون بيئة المنزل مجهزة بشكل كافٍ لتلبية هذه الاحتياجات، مثل

استخدام المنحدرات للسماح بدخول الكراسي المتحركة

زيادة كمية الضوء

إصلاح أي مخاطر للمشي وتركيب أرضيات مانعة للانزلاق في دورة المياه والمطبخ

علاوة على ذلك، سيحتاج الأفراد إلى تدخل تعليمي مبكر لتنمية المهارات الاجتماعية وعلاج النطق والتعليم الخاص لتحصيل أكبر قدر من التعلم.

وبالتالي، يُمكن أن تكون رعاية أي شخص مصاب بمرض نقص ألفا مانوسيداز أمرًا صعبًا للغاية. إذا كنت تقوم برعاية شخص ما مصابًا بهذا المرض، فابق دائمًا على اتصال وثيق مع الأخصائي الذي يتعامل مع الحالة، حيث يُمكن أن يزودك بنصائح محددة تبعًا للاحتياجات الفردية للمريض.

المصادر:

1. Malm D & Nilssen ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21
2. Malm D, Nilssen O. Alpha-Mannosidosis. NCBI. يتوفر في: 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. يتوفر في: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1396/).

Chiesi
global rare diseases