

Sağlık mesleği mensupları için: Alfa-mannosidoz hakkında konuşalım

Bir alfa-mannosidoz hastasının bakımında yer alan sağlık mesleği mensuplarına yönelik hızlı başvuru kılavuzu



Bu broşür, Chiesi Global Nadir Hastalıklar tarafından finanse edilmiş ve Nadir Hastalıklar Araştırma Partnerleri (Rare Disease Research Partners) tarafından MPS Derneği Birleşik Krallık (MPS Society UK), ISMRD, uzman klinisyenler ve bir metabolizma hastalıkları hemşiresi ile iş birliği içinde hazırlanmıştır. Danışmanlık hizmetleri dolayısıyla, katılan herkese ücret ödenmiştir.

ALFA-MANNOSİDOZA (AM) İLİŞKİN BİLGİLER

Alfa-mannosidoz (OMIM 248500), alfa-mannosidaz enzimi eksikliğine yol açan *MAN2B1* genindeki mutasyonların neden olduğu **nadir** bir lizozomal depo hastalığıdır.¹



Prevalans: Tahmini olarak 1:1.000.000 canlı doğum.¹

Patofizyoloji: Bozulan glikoprotein degradasyonu, mannoz açısından zengin oligosakkaridlerin hücrelerde sistemik olarak birikimine yol açarak **progresif çoklu sistem disfonksiyonuna** neden olur.^{1,2}

Kalıtım: Otozomal resesif.

Tanı: Tanı çoğunlukla lökositlerdeki alfa-mannosidoz enzimi aktivitesinin ölçümü ve/veya hedef gen dizilimi veya kapsamlı genom testinin kullanıldığı patojenik *MAN2B1* varyantları açısından yapılan genetik test yoluyla konmaktadır.¹

ALFA-MANNOSİDOZ'UN YÖNETİMİ

Tedavi bir metabolik hastalıklar uzmanı veya genetik uzmanı tarafından yönetilmeli ve çeşitli uzmanlık alanlarının koordine edilmiş katkıları içermelidir. Öncelikli olan önemli amaçlar komplikasyonların (ör. miyopati, ataksi, enfeksiyonlar, işitme kaybı, kardiyak/respiratuvar/gastrointestinal sorunlar, nöro-davranışsal/psikotik sorunlar) önlenmesi, pedyatrik ve erişkin servisler arasında geçişlerin desteklenmesi ve eğitim, mental sağlık ve toplumsal desteğe erişimin sağlanmasını içerir.^{1,3,4}

Şu anda alfa-mannosidoz için tam iyileşme sağlayacak bir tedavi mevcut değildir, ancak semptomlar, yaşam kalitesinde artış sağlayacak destekleyici bakım yoluyla yönetilebilmektedir. Süregelen araştırmalar, bu hastalığa ilişkin bilgileri ve anlayışı geliştirmeye devam etmektedir. **Uzman bakımı da dahil olmak üzere yönetim seçenekleri hakkında daha fazla bilgi ve rehberlik için lütfen bir uzmanlık merkezine başvurunuz.**

Bir sonraki sayfada alfa-mannosidoz'dan etkilenebilecek vücut sistemlerinin yanı sıra hastalığın semptomları, komplikasyonları ve uygun bakımı alması açısından hastanızı destekleyebilecek tıbbi uzmanlık alanlarının bir listesini bulacaksınız.

Semptomlar ve progresyon

İdrardaki oligosakkarid düzeylerinin artışı Alfa-mannosidoz'u düşündürülebilir.² Fenotipe ve başlangıç yaşına bağlı olarak progresyon ve klinik bulgular değişken bir spektrum gösterir. Çocukların çoğunda semptomlar ilk on yıl içinde görülür.^{1,2} Semptomlar yüz ve iskelet anormallikleri, işitme kaybı, konuşma güçlükleri, kas güçsüzlüğü, immün yetersizlik, ataksi ve kognitif bozukluğu içerir.^{1,2}



? SORULMASI GEREKEN ÖNEMLİ SORULAR

- ☐ Alfa-mannosidoz semptomları ne zaman başladı?
- ☐ Hastaya ne zaman Alfa-mannosidoz tanısı kondu?
- ☐ Hasta hangi tedaviyi kullanıyor? Tedavi uygulanan süre nedir?
- ☐ Hastanın bakımına (veya bakıcının sağladığı bakıma) hangi alanlarda yardımcı olabilirim?
- ☐ Hastaların Alfa-mannosidoz uzmanı/uzmanlık merkezi/sağlık ekibinin iletişim bilgileri nelerdir?
- ☐ Şu anda hastanın bakımında hangi uzmanlar görev alıyor?
- ☐ Hastayı sevk etmem gerekiyor mu?
- ☐ **Hasta ve ailesi, genetik hastalığa yakalanma veya taşıyıcı olma riskini görüşmek üzere genetik danışmanlara sevk edildi mi?**
- ☐ Hastaya ve ailesine ilgili destek grupları ve/veya mental sağlık destek hizmetleri konusunda bilgi verildi mi?

Alfa-mannosidoz, şiddetine bağlı olmaksızın bağımsız yaşama, sosyalleşme, okula gitme veya iş bulma yeteneklerini de içeren pek çok açıdan hastanın, kardeşlerinin ve bakıcılarının yaşam kalitesini etkileyebilir.

ALFA-MANNOSİDOZ BELİRTİ VE SEMPTOMLARININ TANINMASI^{1,2,3,4} — KİMLERİN YER ALMASI GEREKLİDİR?

Etkilenen vücut sistemi Hastanızda aşağıdaki semptomlar var mı?		Katılacak uzmanlık alanları
Kulak, burun ve boğaz İşitme	☐ İşitme kaybı: erken başlangıçlı veya konjenital	Odyoloji
	☐ Rekürren otitis media/üst solunum yolu enfeksiyonları	Kulak Burun Boğaz (KBB)
	☐ Yutma sorunları	Dil ve Konuşma Terapisi (DKT)
	☐ Konuşma gelişiminde gecikme	
Yüz özellikleri	☐ Kaba yüz hatları, frontal çıkıntı, maksiller hipoplazi	Diş hekimliği Maksillofasiyal
İmmünolojik	☐ Özellikle çocukluk döneminde rekürren enfeksiyonlar (KBB veya göğüs), azalan lökosit fonksiyonu, düşük immünoglobulinler, otoimmün özellikler (ör. lupus benzeri döküntü), pnömونيye karşı duyarlılıkta artış	İmmünoloji Enfeksiyöz hastalıklar
Kas-iskelet	☐ Aksiyal: skolyoz, kifoz, omurga katılığı	Beyin cerrahisi
	☐ Periferik: eklem kontraktürleri/katılığı, ayak bileği ekinus deformitesi, hareket aralığında azalma, kas-iskelet ağrısı, progresif ambulasyon kaybı	Ortopedi Fizyoterapi Ergoterapi
	☐ Kraniofasiyal anomaliler	
Nöroloji	☐ Motor: Önemli motor gelişim aşamalarında gecikme, progresif ataksi, distoni, yetersiz denge, koordinasyon bozukluğu	Nöroloji Ağrı kliniği
	☐ Ağrı veya rahatsızlık	Fizyoterapi
	☐ Nöbetler	Ergoterapi
Oftalmolojik	☐ Strabismus, gözle takip güçlükleri, bazı olgularda kornea bulanıklığı, ilerlemiş olgularda pigmenter retina değişiklikleri	Oftalmoloji
Solunum yolu ve uyku	☐ Rekürren alt solunum yolu enfeksiyonları, horlama, obstrüktif uyku apnesi, gece boyunca yetersiz oksijenasyon	Pulmonoloji Enfeksiyöz hastalıklar Uyku servisleri
Kognitif	☐ Gelişme geriliği, zihinsel yetersizlik, dizatri	Öğrenme güçlüğü ekibi
	☐ Psikiyatrik: davranış sorunları, konfüzyon, delüzyonlar, halüsinasyonlar, anksiyete, kötü mental sağlık, depresyon	Nöroloji/nöropsikoloji Pediatri Psikiyatri Psikoloji DKT

Daha fazla bilgi

Birleşik Krallık MPS Derneği: www.mpssociety.org.uk/conditions/related-conditions/alpha-mannosidosis
ISM RD: www.ismrd.org/glycoprotein-diseases/alpha-mannosidosis/
Delphi Konsensusu: www.pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39024860/

QR kod bağlantıları

Birleşik Krallık'da yaşıyorsanız: www.mpssociety.org.uk/conditions/research/alpha-mannosidosis-patient-and-caregiver-resources
ABD'de yaşıyorsanız: www.ismrd.org/glycoprotein-diseases/alphaman-test/#patientresources

1. Ficioglu C, Stepien KM. Alpha-Mannosidosis. 2001 Oct 11 [Updated 2024 Jun 13]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. 2. Malm D, Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. *Orphanet J Rare Dis.* 2008; 3:21. 3. Malm, D, et al. The natural course and complications of alpha-mannosidosis-a retrospective and descriptive study. *J Inher Metab Dis.* 2014;37(1):79–82. 4. Guffon, N, et al. Monitoring and integrated care coordination of patients with alpha-mannosidosis: A global Delphi consensus study. *Mol Genet Metab.* 2024; 142(4):108519.



 Rare Disease
Research Partners

 Chiesi
global rare diseases

MPS Derneği (www.mpssociety.org.uk), yani Mukopolisakkarit Hastalıkları Derneği, Birleşik Krallık'ta MPS, Fabry ve ilişkili lizozomal hastalıklardan etkilenen bireylere ve ailelere profesyonel destek sağlayan, resmi olarak kayıtlı tek yardım kuruluşudur. Bu hastalıklardan etkilenen herkesin istediği hayatı yaşayabilmesini sağlamak için uzmanlık bilgisi, destek ve araştırmalar aracılığıyla hastaların yaşamlarını dönüştürme konusunda kararlıyız.

ISM RD (www.ismrd.org), yani Uluslararası Mannosidoz ve İlişkili Hastalıklar Derneği, ailelerin ve hastaların haklarını savunmayı misyon edinmiş, uluslararası odaklı, kar amacı gütmeyen bir kuruluştur. Bizler, Uluslararası Glikoprotein Depo Hastalıkları Savunucusuyuz. Misyonumuz; tıp, bilim ve endüstri ile kurduğumuz ortaklıklar aracılığıyla bir yandan küresel bir destek ve bilgi ağı sağlarken, diğer yandan bu hastalıklara yönelik araştırmalar yapmak, bunları saptamak ve tedavi etmektir.

Nadir Hastalıklar Araştırma Partnerleri (Rare Disease Research Partners - www.rd-rp.com), mülkiyetinin tamamı MPS Derneğine ait olan ve kar amacı gütmeyen bir yan kuruluştur. Bu kuruluşun sosyal amaçları; uzmanlık bilgisi, destek, savunuculuk ve araştırmalar aracılığıyla hastaların yaşamlarını dönüştürmeyi hedefleyen MPS Derneğinin misyonunu desteklemek üzere, elde edilen tüm gelir fazlasını yeniden yatırıma dönüştürmektir.

İş Kodu: UK-LAM-2500006; ALL_25_951. PP-RA-01224 V1.0.

Hazırlanıldığı tarih: Şubat 2026.

©2026 Chiesi Global Nadir Hastalıklar. Tüm hakları saklıdır.

Sağlık mesleği mensupları için: Alfa-mannosidoz hakkında konuşalım | 2