

## Что такое Альфа-маннозидоз?

Альфа-маннозидоз представляет собой редкое прогрессирующее наследственное заболевание у детей и взрослых, сопровождающееся поражением разных органов и систем человека. Встречается с частотой 1 на 500.000 новорожденных.



### Симптомы при обращении к врачу

Рецидивирующие инфекции уха, сопровождающиеся нарушениями слуха. Прогрессирующее ухудшение ментальных функций, речи и движений. В течение первого года жизни у детей может отмечаться гидроцефалия.

### 2-е и 3-е десятилетия жизни

Мышечная слабость и атасия, аномалии скелета и деструктивная полиартропатия. Часто имеет место задержка нейро-когнитивного развития, кроме того, могут проявляться психические расстройства.

### Во взрослом возрасте

Пациенты сохраняют постоянную зависимость от других людей. Крайне мало данных имеется относительно ожидаемой продолжительности жизни у людей с данной патологией.

## Какие врачи-специалисты могут распознать заболевание

В идеале пациент с альфа-маннозидозом должен наблюдаться командой врачей-специалистов.



## Методы диагностики

Ваш врач может назначить ряд очень простых анализов на альфа-маннозидоз, например:



### Образец крови

У пациента берут небольшое количество крови для определения уровня фермента маннозидазы в клетках крови. Этот анализ позволяет подтвердить диагноз.



### Генетическое обследование

Кроме того, диагноз альфа-маннозидоза можно подтвердить посредством генетического обследования, которое позволяет установить наличие мутации в гене, отвечающем за развитие данного заболевания.

## Где получить информацию об альфа-маннозидозе

- Задержка психомоторного развития
  - Тугоухость различной степени выраженности
  - Частые инфекции верхних дыхательных путей
- 1 Вызовите курьера по телефону: **8 800 511 87 66** или зарегистрируйтесь по ссылке **www.alfamann.ru** (с вами свяжутся и ответят на все вопросы)
  - 2 Проведение биохимической и ДНК-диагностики на сухих пятнах крови



[www.alphamannosidosis.com/ru](http://www.alphamannosidosis.com/ru)  
первый сайт по альфа-маннозидозу для работников здравоохранения, пациентов и их семей