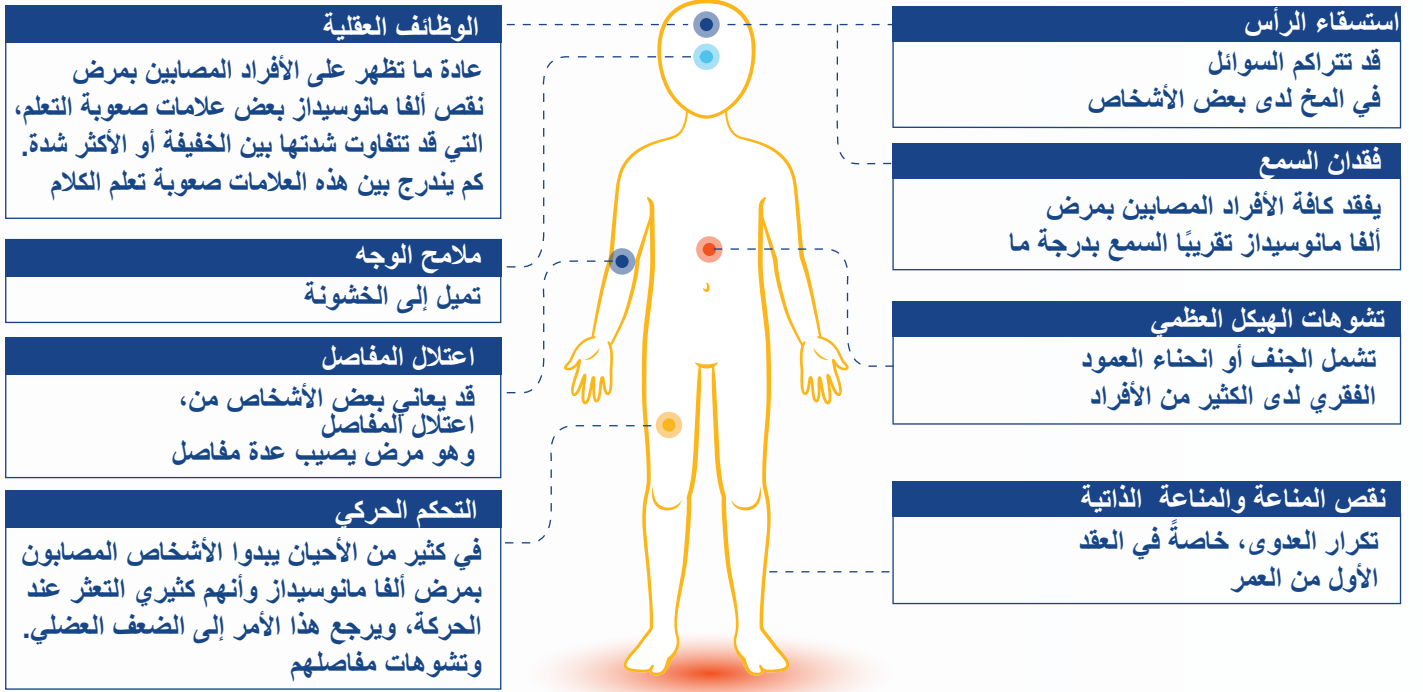


## ما هو مرض نقص ألفا مانوسيداز؟

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.<sup>1</sup>

## علامات مرض نقص ألفا مانوسيداز<sup>2</sup>



### في مرحلة البلوغ

لا يكون المرضى قادرين على تحقيق الاستقلال الاجتماعي الكامل.<sup>1</sup> توجد بيانات محدودة للغاية حول متوسط العمر المتوقع للبالغين.<sup>1</sup>



### العقد الثاني والثالث من العمر

ضعف العضلات والترنح وتشوهات الهيكل العظمي واعتلال المفاصل المتعدد والمدمر.<sup>1</sup> عادة ما يتوقف النمو العصبي-الإدراكي كما يُمكن أن تظهر بعض الاضطرابات النفسية<sup>1</sup>



### الظهور الأول

التهابات الأذن المتكررة المرتبطة بفقدان السمع.<sup>1</sup> ضعف تدريجي في الوظائف العقلية والكلام والتحكم الحركي.<sup>1</sup> يمكن أن يظهر استسقاء الرأس في السنة الأولى من العمر.

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.<sup>3</sup>

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



### اختبارات جينية<sup>1</sup>

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



### عينة دم<sup>1</sup>

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



### عينة بول<sup>1</sup>

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

## 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.<sup>1</sup> على سبيل المثال:

تغييرات الأسنان



طبيب أسنان

فقدان السمع



أخصائي سمع

التهاب الأذن الوسطى



طبيب أنف وأذن وحنجرة

مشاكل عيون



طبيب رمد

التأخر العقلي



طبيب نفسي/خبير علم نفس

لصافملا لكاشم



يرقفل دومعلا تاهوش



أخصائي جراحة العظام

قماعلا ماطعلا لكاشم



## نصائح لمساعدة المصابين بمرض نقص ألفا مانوسيداز<sup>2</sup>

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

استخدام المنحدرات للسماح بدخول الكراسي المتحركة

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

زيادة كمية الضوء

علاوة على ذلك، سيحتاج الأفراد إلى تدخل تعليمي مبكر لتنمية المهارات الاجتماعية وعلاج النطق والتعليم الخاص لتحقيق 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 O. 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. Guffon N, et al. Mol Gen Metab. 2019;126:470.