

# ALFAMANOSIDOSE

## O QUE É ALFAMANOSIDOSE

Alfamanosidose é uma doença rara, hereditária que pode fazer com que crianças e adultos sofram com alterações esqueléticas, características faciais grosseiras, perda de audição, deficiências cognitivas, problemas no sistema imunológico (o que pode significar, por exemplo, infecções com maior frequência), problemas de saúde mental e comportamentais.

## O QUE CAUSA ALFAMANOSIDOSE?

Nosso DNA é composto de muitos genes, um dos quais fornece instruções para a produção de uma enzima chamada Alfamanosidase. Quando mutações específicas estão presentes nesse gene, a enzima não é produzida corretamente, o que leva a um acúmulo de oligossacarídeos, causando Alfamanosidose.

Essa enzima trabalha nos lisossomos, que são compartimentos que digerem e reciclam materiais na célula. Nos lisossomos, a enzima ajuda a quebrar as moléculas de açúcar chamadas oligossacarídeos. São moléculas de açúcar de cadeia longa usadas na construção de ossos, cartilagens, pele, tendões e muitos outros tecidos do corpo.

A Alfamanosidose é causada por mutações hereditárias em um gene chamado MAN2B1.

Mutações genéticas são herdadas do pai ou da mãe, ou no caso de Alfamanosidose, de ambos os pais. O gene MAN2B1 contém as informações para produzir a enzima Alfamanosidase, que normalmente ajuda a decompor açúcares complexos chamados oligossacarídeos.

Os oligossacarídeos são usados para construir ossos, cartilagens, pele, tendões e muitos outros tecidos do corpo. Um defeito na atividade da Alfamanosidase significa que um indivíduo não é capaz de metabolizar oligossacarídeos corretamente. Devido a isso, produtos químicos parcialmente quebrados contendo manose permanecem armazenados no corpo e começam a se acumular ao longo do tempo. Isso causa danos progressivos às células. Os bebês podem mostrar apenas alguns sinais da doença, mas à medida que a doença progride, os sintomas começam a aparecer.

## SINAIS E SINTOMAS DA ALFAMANOSIDOSE?

Devido à heterogeneidade da doença, os sintomas da Alfamansidose podem inicialmente ser confundidos com os de outras condições médicas. Os diagnósticos são feitos por meio de uma análise de urina, usando exames de sangue para medir a atividade enzimática nos glóbulos brancos e análises genéticas.

É importante conversar com seu médico sobre todos os sintomas que você percebe em seu filho, pois seu médico pode não pensar na possibilidade de Alfamansidose. Frequentemente, os sintomas começam com a criança se sentindo fraca, com infecções no ouvido e com problemas no desenvolvimento das habilidades de linguagem.

Os sintomas da Alfamansidose, como outras condições relacionadas, são extremamente variados. Algumas pessoas terão dificuldades de aprendizado leves a moderadas que se desenvolvem na infância ou adolescência, enquanto outras podem ter sintomas mais graves que se desenvolvem desde a infância.

**PRIMEIRA INFÂNCIA:** Infecções de ouvido recorrentes associadas a perda de audição. Comprometimento progressivo das funções mentais, fala e controle motor. A hidrocefalia pode estar presente no primeiro ano de vida.

**2º e 3º DÉCADA DE VIDA:** Fraqueza muscular e ataxia, anormalidades esqueléticas e alterações articulares, poliartropatia. Geralmente o desenvolvimento neurocognitivo é comprometido e distúrbios psiquiátricos podem se manifestar.

**NA IDADE ADULTA:** Os pacientes são incapazes de alcançar completa independência social. Existem dados muito limitados sobre a expectativa de vida em adultos.

Fonte: [www.alphamannosidosis.com/br](http://www.alphamannosidosis.com/br)



SOMOS  
TODOS  
RAROS

