



Альфа-маннозидоз

Месяц повышения информированности

Альфа-маннозидоз — это редкое наследственное заболевание, которое связано с мутациями в гене *MAN2B1*, кодирующим фермент альфа-D-маннозидазу. Этот фермент расщепляет маннозосодержащие олигосахариды. Из-за недостаточности фермента они накапливаются в клетках и тканях. Повреждение приводит к нарушению функций различных органов и тканей.

Аутосомно-рецессивный тип наследования

1:500 000

частота заболевания в мире



Три клинических формы болезни

Легкая
>10 лет

Среднетяжелая
~<7 лет

Тяжелая*
0+



*Ребенок может погибнуть внутриутробно или в раннем возрасте из-за прогрессирующего поражения ЦНС

Бесплатная диагностика по научно-диагностической программе ФГБНУ «МГНЦ»



Знаем и помогаем



Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний

Горячая линия

+ 7 (800) 201 06 01

Понедельник — пятница

9.00–18.00

Звонок бесплатный



Информационный партнер
redkoe.agentstvo@yandex.ru



РЕДКОЕ АГЕНТСТВО

Симптомы и проявления



Тугоухость



Грубые (гаргалоидные) черты лица, короткая шея



Задержка или регресс психоречевого, моторного развития



Атаксия, двигательные нарушения



Психические и ментальные расстройства, в том числе острые психозы



Деформации скелета: вальгусная установка коленных суставов



Рецидивирующие инфекции (по причине иммунодефицита)



Грыжи

Пройдите диагностику

Лабораторная диагностика

- Определяют активность альфа-D-маннозидазы в крови
- Подтверждение диагноза: поиск двух патогенных мутаций в гене *MAN2B1*

Имеется терапия

- Ферментная заместительная терапия
- Трансплантация костного мозга может быть рассмотрена после оценки риска и пользы для пациента

Обратитесь к врачам

- Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю. Е. Вельтищева (РНИМУ им. Н. И. Пирогова, Москва)
- НМИЦ здоровья детей (Москва)
- Российская детская клиническая больница (РНИМУ им. Н. И. Пирогова, Москва)
- НИИ педиатрии НКЦ №2 (ЦКБ РАН)

Обратитесь за помощью



Фонд «Круг добра» предоставит терапию пациентам-детям бесплатно



Родители могут подать заявку сами
Видеокурс «Как получить помощь?»

