

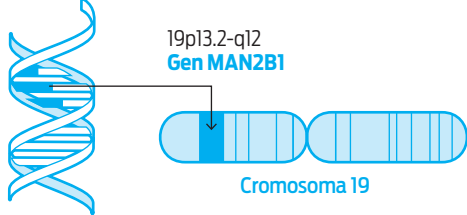
COMPRENDER LA Alfa Manosidosis

La Alfa Manosidosis es una enfermedad hereditaria, de carácter degenerativo e irreversible. Su aparición se relaciona con un trastorno genético y se incluye dentro de las enfermedades de depósito lisosomal^{1,2}.

CÓMO SE PRODUCE^{1,2}

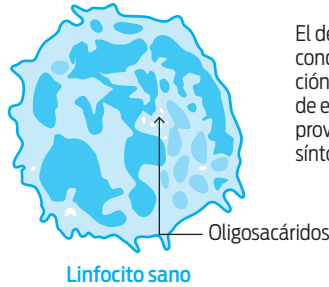
1

Mutaciones en el gen MAN2B1, localizado en el cromosoma 19, provocan el **déficit de la enzima alfa-manosidasa lisosomal**.



La alfa-manosidasa ayuda a eliminar los oligosacáridos ricos en manosa evitando su acumulación en órganos y tejidos.

2



El déficit de la enzima conduce a la acumulación tóxica y progresiva de estos oligosacáridos, provocando diferentes síntomas y anomalías.

3



LA ENFERMEDAD EN CIFRAS

Menos de **10 casos**

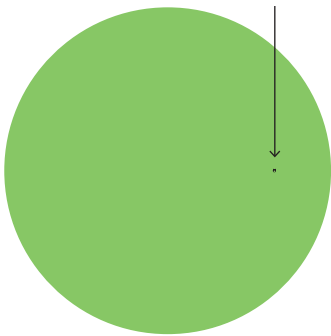
detectados en España, hasta la fecha³



Prevalencia

1-9 / 1.000.000

recién nacidos padecen esta enfermedad^{1,5}

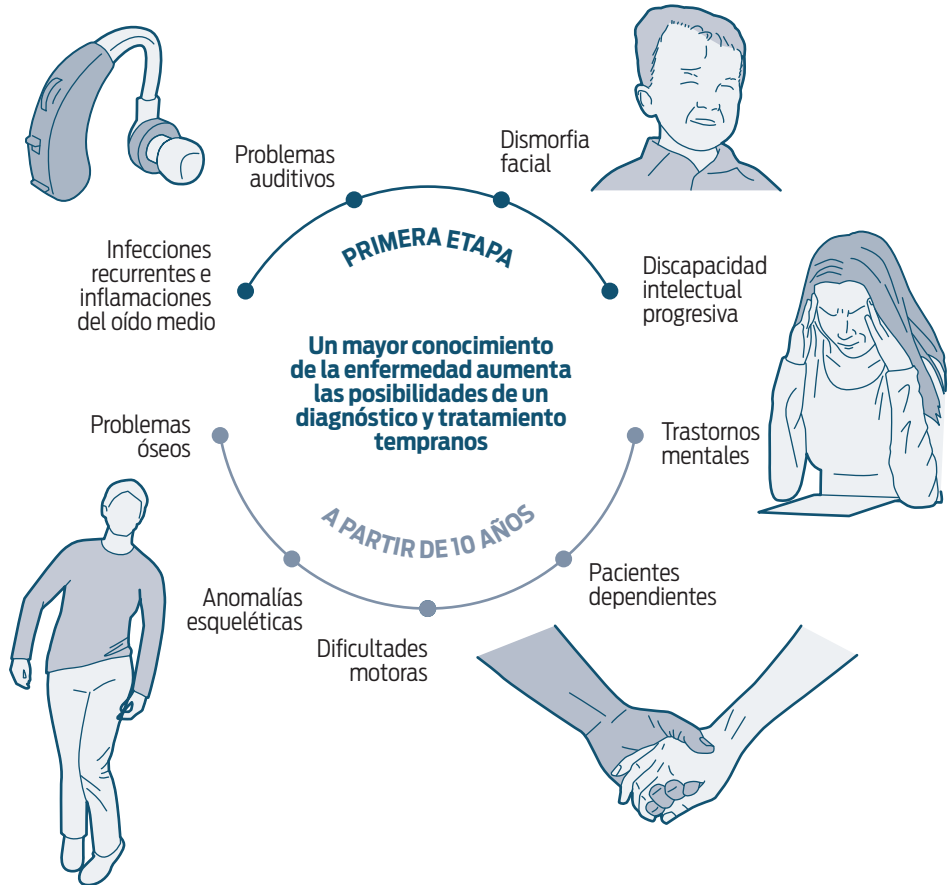


EL MAYOR RETO

La dificultad de diagnóstico

Uno de los mayores retos que presenta la Alfa Manosidosis es su dificultad de diagnóstico. La mayoría de los especialistas desconoce la enfermedad, por lo que suele ser difícil que asocien los distintos síntomas a este trastorno.

¿CÓMO SABER QUE ESTAMOS ANTE UN POSIBLE CASO?^{1,4}



DIAGNÓSTICO¹

La confirmación del diagnóstico suele ser simple, una vez realizadas las pruebas adecuadas.

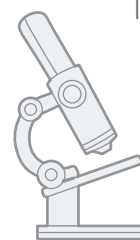


Test de orina y análisis de sangre



Test genético

TRATAMIENTO



La Alfa Manosidosis es una enfermedad ultra rara para la que sólo existen tratamientos sintomáticos. La primera terapia de sustitución enzimática se encuentra actualmente en fase de autorización por parte de la Comisión Europea⁶.

1. Malm D & Nilssen Ø (2008) Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 3:21.

2. Beck M et al. (2013) Natural history of alpha-mannosidosis a longitudinal study. Orphanet J Rare Dis 8:88.

3. Síndrome Alfa Manosidosis, MPS Lisosomales. Available at: http://www.mpsesp.org/portal/a_item-detail.asp?+alpha-mannosidosis&tipo_id=249&contentid=897 February 2018

4. Alpha-Mannosidosis Mutation Database. Tromsø University. Available at: <https://apex.jupiter.no/apex/?p=101:1>. Accessed 23 June 2017

5. Alfa Manosidosis. Orphanet. Available at: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=61 February 2018

6. Lamzede. European Medicine Agency. http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/medicines/human/medicines/003922/smps/Positive/human_smpo_001243.jsp&mid=WC0b01ac058001d127 February 2018