



# Alfa-mannosidos

**Alfa-mannosidos är en ärftlig sjukdom som innebär att enzymet alfa-mannosidas helt eller delvis saknas. Många organ kan påverkas och skadas, till exempel öron, ögon, hjärna och skelett. Svårighetsgraden vid alfa-mannosidos varierar mycket mellan olika personer med sjukdomen.**

Sjukdomen beräknas förekomma hos ungefär två personer per en miljon invånare. I Sverige känner man till enstaka personer med alfa-mannosidos.

## Symtom

Sjukdomen kan ge symtom från många olika organ och varierar dessutom mycket i svårighetsgrad mellan olika personer. Även inom samma familj kan skillnaderna vara stora. Alfa-mannosidos brukar delas in i tre olika typer (lindrig, medelsvår och svår). Medelsvår är vanligast.

Symtom som orsakas av skador på centrala nervsystemet är vanliga, som svårigheter att samordna rörelser och balanssvårigheter. Barn med alfa-mannosidos lär sig oftast gå senare än förväntat. De kan också ha låg muskelspänning.

Alla med sjukdomen har nedsatt hörsel redan i tidig ålder. Orsaken är dels skador i centrala nervsystemet, dels upprepade infektioner i mellanörat. Förändringar i ögonen är också vanliga och kan leda till närsynthet, skelning och grumling av hornhinnan.

De flesta med alfa-mannosidos har en intellektuell funktionsnedsättning som kan vara lindrig till svår.

Hos många av barnen är språkförståelsen och talutvecklingen påverkad.

På grund av att skelettet inte förbenas på normalt sätt, eller att det förstörs, kan personer med sjukdomen få avvikelser i skelett och leder. Det kan i sin tur leda till smärta och ytterligare påverkan på motoriken.

Personer med sjukdomen har ofta gemensamma utseendemässiga drag, som kan bli mer påtagliga med åren. Det är till exempel vanligt med framträdande panna, liten och platt näsa, bred mun och förstorad tunga.

## Orsak

Orsaken till alfa-mannosidos är sjukdomsorsakande varianter (mutationer) i en specifik gen. Förändringen medför att enzymet alfa-mannosidas helt eller delvis saknas, vilket i sin tur leder till att sammansatta kolhydrater inte bryts ned och utnyttjas på normalt sätt. Diagnosen bekräftas med DNA-analys.

## Behandling

Det finns ingen behandling som botar alfa-mannosidos. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Enzymbehandling påbörjas tidigt. Stamcellstransplantation har genomförts och har för vissa visat sig ha positiva effekter genom att sjukdomsutvecklingen stoppas.

Hörselhjälpmedel och glasögon kan behövas.

Värk från muskler och leder utreds och behandlas med smärtlindring.

Det är viktigt att tidigt arbeta med språklig stimulans och alternativ kommunikation (AKK). De flesta barn med sjukdomen behöver också specialpedagogiska insatser.

## Resurser

Klinisk kemi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset.

Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## Intresseorganisationer

- FUB
- Hörselskadades Riksförbund (HRF)
- Neuro
- RBU
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. [socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand)

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen. E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)  
Reviderad i september 2021.



ÅGRENSKA