



ALFA
MANNOSIDOSI



ALFA-MANNOSIDOSI
ROAD TO THE FIRST NATIONAL DAY

MERCOLEDÌ 18
GIUGNO 2025



Claudio Zanon
Direttore Scientifico Motore Sanità

ALFA-MANNOSIDOSI, STATO DELL'ARTE

- L'**Alfa-Mannosidosi** e' una malattia rara compresa nella categoria delle patologie da accumulo lisosomiale, poiché alla base si riscontra una **mutazione di uno o più geni** per diverse proteine presenti nel lisosoma, che, provocano un accumulo patologico di alcune macromolecole all'interno della cellula.
- Dal punto di vista del **quadro sintomatologico**, l'Alfa-Mannosidosi si può presentare in varie forme:
 - **più aggressive**, con manifestazioni prevalentemente neurologiche;
 - **più attenuate**, con disturbi che coinvolgono soprattutto sfera muscolare, articolare e scheletrica.

ALFA-MANNOSIDOSI, MANIFESTAZIONI

- Le **manifestazioni** dell'Alfa-Mannosidosi variano da paziente a paziente, ma principalmente sono:
- immunodeficienza (con infezioni ricorrenti, specialmente nella prima decade di vita);
 - anomalie scheletriche (disostosi multipla, scoliosi e deformazione dello sterno);
 - dismorfismi facciali (testa grande con fronte prominente, sopracciglia arrotondate, sella nasale piatta, denti distanziati e prognatismo),
 - sordità neurosensoriale e deficit graduale delle funzioni mentali (sviluppo di psicosi e allucinazioni) e del linguaggio.

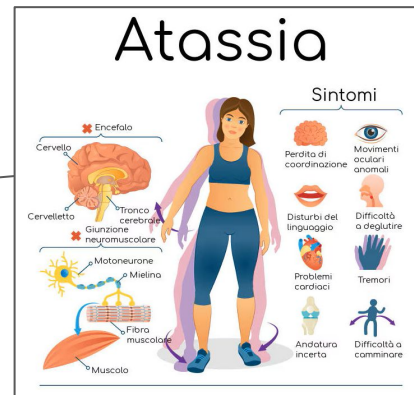
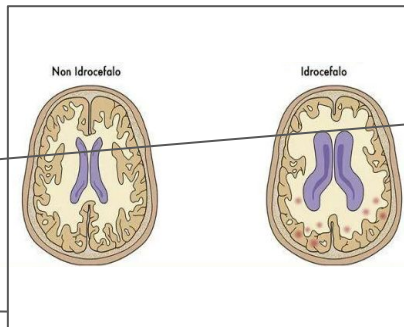
ALFA-MANNOSIDOSI, ULTERIORI SINTOMI, EPIDEMIOLOGIA

➤ I **disturbi motori correlati** comprendono:

- debolezza muscolare,
- anomalie osteo-articolari
- atassia.

➤ **Ulteriori sintomi** includono:

- idrocefalia;
- epatosplenomegalia;
- problemi oculari, renali e cardiaci.



L'alfa-mannosidosi colpisce circa **1 neonato ogni 500.000**. La malattia ha la potenzialità di colpire qualsiasi apparato e organo: per tale motivo, è essenziale una presa in carico multidisciplinare in cui sia previsto un coordinamento tra gli specialisti che hanno in cura il paziente.

LE CURE DISPONIBILI



- Ad oggi, le persone che ricevono una diagnosi di Alfa-Mannosidosi hanno la possibilità di accedere a una **terapia enzimatica specifica** in cui viene reintegrato l'enzima mancante, con l'obiettivo di ridurre il dannoso accumulo di sostanze che si osserva a livello lisosomiale.
- Sono evidenti i vantaggi di una terapia precoce dell'Alfa-Mannosidosi.



Nel prossimo futuro, **diverrà essenziale puntare a uno screening neonatale per l'Alfa-Mannosidosi**, che permetta di individuare l'accumulo di oligosaccaridi nelle urine e, quindi, definire i profili dei pz a rischio per avviare un trattamento tempestivo, cambiando così la storia di malattia.

- Come qualunque malattia rara è essenziale anche per l'Alfa-Mannosidosi una presa in carico coordinata e multidisciplinare del pz che va seguito nella transizione dall'infanzia all'età adulta con un **coordinamento che ne assicuri la continuità terapeutico-assistenziale, riabilitativa e psicologica**.