

■ MALATTIE RARE

Mucopolisaccaridosi di tipo I: importanza di diagnosi e terapie precoci

■ **Patrizia Lattuada**

Le mucopolisaccaridosi (MPS) rappresentano un gruppo di patologie genetiche rare da accumulo lisosomiale, causate dal deficit degli enzimi che catalizzano la degradazione dei glicosaminoglicani (mucopolisaccaridi). Riconoscere i primi segni e sintomi di MPS, in particolare della mucopolisaccaridosi di tipo I e porre una diagnosi precoce è fondamentale per ottenere il massimo risultato dalla terapia, prima che si instaurino alterazioni irreversibili.

A grandi linee è possibile classificare la MPS I in due forme:

- con interessamento del SNC, definita malattia di Hurler, più severa, a insorgenza precoce, rapida progressione e ritardo mentale, che porta a morte entro la prima decade di vita se non trattata opportunamente;
- senza interessamento del SNC, meno severa, caratterizzata da una più lenta progressione, suddivisa in due sotto-classi: una forma a gravità intermedia, che se non trattata porta a morte nell'adolescenza o nell'età adulta, ed una forma più lieve, normalmente compatibile con la vita.

La forma Hurler è di più facile dia-

gnosi perché, oltre a manifestare un ritardo mentale, questi pazienti presentano caratteristiche morfologiche molto peculiari (lineamenti del volto molto grossolani, fronte prominente, naso schiacciato). In tutte e tre le forme possono manifestarsi in modo più o meno marcato alterazioni muscoloscheletriche, danni cardiaci, problemi uditivi e visivi e organomegalia.

Nelle forme più lievi occorre un'analisi più approfondita della sola valutazione sintomatologica, in quanto possono essere confuse con altre malattie di natura articolare. Trattandosi di una patologia in progressione continua è fondamentale arrivare a una diagnosi corretta nel minor tempo possibile. Ecco perché in caso di dubbio diagnostico è importante approfondire le indagini.

Per la conferma diagnostica è necessario dosare l'attività enzimatica residua. Nel caso della MPS I si procede con il dosaggio della alfa-L-iduronidasi nei leucociti, nel plasma o in colture di fibroblasti.

Il trattamento di elezione della MPS I nelle forme attenuate senza coinvolgimento del SNC è la terapia enzimatica sostitutiva (ERT). La terapia, effettuata settimanalmente per infu-

sione endovenosa, permette il raggiungimento di importanti risultati clinici. È possibile effettuare il trattamento anche al domicilio del paziente; questa soluzione presenta significativi vantaggi sia in termini di qualità della vita della persona trattata e dei familiari che prestano assistenza che in funzione del risparmio sui costi di gestione della malattia da parte del Servizio Sanitario Nazionale.

Nelle forme gravi l'opzione più efficace è quella del trapianto di cellule staminali ematopoietiche.

Inoltre, la possibilità della combinazione della ERT nel pre- e post-trapianto si basa sul rationale di migliorare le condizioni cliniche del paziente, riducendo il "burden" di malattia e contribuendo così a diminuire morbilità e mortalità trapiantologica.

www.qr-link.it/video/0213



Puoi visualizzare il video di approfondimento anche con smartphone/iphone attraverso il presente QR-Code