



www.mucopolisaccaridosi.it

**Con te, la speranza
diventa più forte.**

**ASSOCIAZIONE ITALIANA
MUCOPOLISACCARIDOSI
E MALATTIE AFFINI (ONLUS)**

VIA SAVONA, 13 – 20144 MILANO
Telefono 02-83241292 – Fax 02-89425180
e-mail info@mucopolisaccaridosi.it

COSA SONO LE MUCOPOLISACCARIDOSI (MPS) ?

Sono rare malattie genetiche del metabolismo codificate come MPS I, MPS II, MPS III, MPS IV, MPS VI, MPS VII e MPS IX; oppure, più comunemente denominate con il nome del medico che per primo ne descrisse la diagnosi:

- MPS I - Sindrome di HURLER, SCHEIE, HURLER/SCHEIE
- MPS II - Sindrome di HUNTER
- MPS III - Sindrome di SANFILIPPO
- MPS IV - Sindrome di MORQUIO
- MPS VI - Sindrome di MAROTEAUX-LAMY
- MPS VII - Sindrome di SLY
- MPS IX - deficit di IALURONIDASI

QUALE NE E' LA CAUSA ?

- Nel corpo umano c'è un continuo processo di ricambio delle sostanze necessarie per le varie funzioni metaboliche.
- Questo processo, molto spesso, è facilitato dalla presenza di **ENZIMI**, molecole altamente specializzate nel riconoscere delle sostanze particolari: i **SUBSTRATI**.
- Se viene a mancare un enzima, il processo si altera e di conseguenza si ha un accumulo di una particolare sostanza: i **MUCOPOLISACCARIDI**. Questo fenomeno colpisce i bambini: si diagnostica con l'esame delle urine.
- I mucopolisaccaridi (detti anche glicosaminoglicani o GAG) sono grosse molecole che svolgono importanti funzioni nel tessuto connettivo; se nella loro via metabolica viene a mancare un determinato enzima i mucopolisaccaridi si accumulano nelle cellule, nei tessuti e negli organi creando uno stato patologico molto grave: le MPS o Mucopolisaccaridosi appunto.
- I **BAMBINI** che nascono con questa malattia subiscono così **GRAVISSIMI DANNI**, che peggiorano col passare del tempo a causa del progressivo ed inarrestabile danneggiamento delle cellule del loro corpo.

COME SI EREDITANO ?

- Le **MPS** sono malattie **EREDITARIE** trasmesse ai figli da genitori inconsapevoli di essere portatori sani.
- Tranne che per la MPS II, o Sindrome di Hunter, in cui è portatrice la madre (come avviene per l'emofilia); nelle altre MPS sono portatori sia i maschi che le femmine.

- Se entrambi i genitori sono portatori sani di questo carattere, c'è una possibilità su quattro per ogni gravidanza (**il 25% di probabilità**) che il bambino sia affetto dalla malattia (il **50%** di probabilità nella MPS II).
- **I genitori di un bambino malato, in una successiva gravidanza, possono chiedere un esame specifico prenatale per sapere se il feto è affetto da MPS.**

QUALI NE SONO LE CONSEGUENZE ?

- **La tragedia di questi bambini è che la loro vita va a ritroso.**
- Alla nascita sembrano normali: la malattia si manifesta con il passare del tempo ed in certi casi, solo tardivamente.
- Le conseguenze variano da una Sindrome all'altra.
- Alcuni pazienti possono essere colpiti lievemente, ma la maggior parte soffre di gravissimi handicap.
- Spesso la crescita è limitata e vi possono essere ritardi psichici.
- In diverse forme sono persi alcuni apprendimenti: bambini che camminavano, parlavano, vedevano, sentivano... purtroppo non lo possono fare più, non comunicano più.
- Soffrono di gravi disturbi cardiaci, respiratori, visivi, uditivi, motori, digestivi.

**E' DURO ACCETTARE CHE,
NELLA MAGGIOR PARTE DEI CASI,
ESSI DEBBANO MORIRE
PRIMA DI DIVENTARE ADULTI.**

ESISTE UNA CURA ?

- Importante è la **DIAGNOSI PRECOCE** per aiutare in tempo utile i bambini affetti da quelle forme per le quali esiste la speranza di una terapia (la Terapia di Sostituzione Enzimatica o ERT e il trapianto di midollo osseo).
- Si attendono risultati anche dalla terapia genica.
- Per il momento è altrettanto importante che i pazienti siano aiutati con terapie di sostegno per lenire i sintomi: fisioterapia respiratoria, logopedia, psicomotricità, metodiche nutrizionali, interventi chirurgici (ortopedici, respiratori, neurologici, PEG).

CHI SIAMO

- L'ASSOCIAZIONE ITALIANA MUCOPOLISACCARIDOSI è sorta nel giugno 1991 per volontà di alcuni genitori di bambini MPS; dal 1994 l'Associazione segue anche alcune malattie affini: le Oligosaccaridosi, le Gangliosidosi e le Mucopolipidosi. Ha un Comitato Scientifico composto da medici e scienziati.

I NOSTRI SCOPI

- Aiutare le famiglie di pazienti colpiti da Mucopolisaccaridosi.
- Sensibilizzare l'opinione pubblica per renderla consapevole dell'esistenza di questa malattia e dei problemi sanitari, sociali, socio-assistenziali da questa derivanti.
- Raccogliere fondi per la ricerca di terapie efficaci nel combattere le MPS e perfezionare i test sui portatori.

I NOSTRI OBIETTIVI

- Informare le famiglie sulla malattia, sui diritti sanitari, sociali e scolastici.
- Favorire i contatti tra le famiglie per mettere fine all'isolamento in cui si vengono a trovare per la rarità della malattia.
- Individuare e potenziare i Centri di Diagnosi, a far sorgere strutture che possano concorrere a migliorare la qualità della vita dei pazienti e dei loro familiari.
- Promuovere incontri tra genitori, familiari di pazienti, medici, operatori sociali, operatori scolastici.
- Divulgare il più possibile le conoscenze scientifiche e tecniche, le novità nella ricerca, sia italiane che estere.

LA RICERCA, LA TERAPIA, L'AIUTO ALLE FAMIGLIE COSTA DENARO E SACRIFICI... AIUTACI, ADERISCI:

- L'adesione all'Associazione è gratuita per le persone colpite e per i Soci Collaboratori che decidono di aiutarci.
- Per i Soci Ordinari (i parenti del paziente) la quota è di 20€l'anno.
- Per i Sostenitori c'è una quota minima di 10€
- C'è poi un contributo annuo di 15€per chi desidera ricevere i quattro numeri del nostro bollettino trimestrale.

**Conto Corrente Postale N.ro 17527433
Banca Sanpaolo-Imi Filiale 31 di Milano
ABI 01025 - CAB 01633 - C/C 100000001800.**