

Le Mucopolisaccaridosi: sono rare e gravi malattie genetiche del metabolismo denominate MPS I, II, III, IV, VI, VII, IX o con il nome del medico che per primo le descrisse:

MPS I	Hurler, Hurler-Scheie, Scheie
MPS II	Hunter
MPS III	Sanfilippo (nelle varianti A, B, C, D)
MPS IV	Morquio (nelle varianti A e B)
MPS V	riclassificata MPS I Scheie
MPS VI	Maroteaux-Lamy
MPS VII	Sly (<i>nessun caso, a noi conosciuto, in Italia</i>)
MPS VIII	riclassificata MPS I Hurler-Scheie
MPS IX	Deficit di ialuronidasi (<i>nessun caso, a noi conosciuto, in Italia</i>)

Qual'è la Causa?

- Nel corpo umano, **in ogni nostra cellula**, c'è un continuo processo di ricambio delle sostanze necessarie per le varie **funzioni metaboliche**.
- In questo processo, la presenza di **Enzimi**, molecole altamente specializzate nel riconoscere le sostanze tossiche prodotte dal metabolismo (**Substrati**), è determinante.
- Se viene a mancare un enzima, il processo si altera e di conseguenza si ha un accumulo del substrato che va ad accumularsi in una particolare zona della cellula: **il Lisosoma**. Andando di fatto a ridurre lo spazio vitale della cellula stessa, di ogni cellula (essendo noi fabbricati da miliardi di cellule che formano il corpo umano). Questo fenomeno si osserva nei bambini colpiti da Mucopolisaccaridosi: una rarissima e gravissima malattia Genetica del Metabolismo, detta anche "**Malattia da Accumulo Lisosomiale**"...
- I **Mucopolisaccaridi** sono grosse molecole che svolgono importanti funzioni nel tessuto connettivo; se nella loro via metabolica viene a mancare uno di questi enzimi, i mucopolisaccaridi si accumulano nelle cellule, nei tessuti e negli organi creando un grave danno che va dalla testa ai piedi (non dimentichiamo che, come detto prima, siamo fatti da miliardi di cellule), quindi uno stato patologico, una malattia: **le Mucopolisaccaridosi** appunto.
- I bambini che nascono con questa malattia, subiscono così gravi danni, che peggiorano col passare del tempo, a causa del progressivo **danneggiamento delle cellule**.....

Esiste una Cura?

Al momento non c'è una cura definitiva. Si è visto qualche risultato su alcuni casi e in alcune forme con il trapianto di midollo osseo che tuttavia non può essere definito un rimedio definitivo. Si iniziano a vedere i risultati della ricerca con la terapia di sostituzione enzimatica o ERT (oggi per l'MPS I, l'MPS II, l'MPS IVA e l'MPS VI).

Per ulteriori informazioni visita il sito di AIMPS [Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi](#)