

Mucopolisaccaridosi tipo 3 – Malattia di Sanfilippo

- Sanfilippo tipo A, malattia di (Mucopolisaccaridosi tipo 3A)
- Sanfilippo tipo B, malattia di (Mucopolisaccaridosi tipo 3B)
- Sanfilippo tipo C, malattia di (Mucopolisaccaridosi tipo 3C)
- Sanfilippo tipo D, malattia di (Mucopolisaccaridosi tipo 3D)

La mucopolisaccaridosi tipo 3 (MPS 3) o malattia di Sanfilippo è dovuta ad un accumulo lisosomiale e appartiene al gruppo delle mucopolisaccaridosi. Il deficit di quattro enzimi, necessari alla degradazione dell'eparan solfato (HS) causa diversi sottotipi di MPS 3: eparan sulfamidasi per la MPS 3A, alfa-N-acetilglucosaminidasi per la MPS 3B, acetil CoA alfa glucosaminide-N-acetiltrasferasi per la MPS 3C e N-acetilglucosamina-6-solfatasi per la MPS 3D. Sono stati localizzati e clonati i geni di tre di questi quattro enzimi (MPS 3A in 17q25, MPS 3B in 17q21, MPS 3C nella regione pericentromerica del cromosoma 8, MPS 3D in 12q14), inoltre sono state identificate mutazioni che agevolano l'identificazione degli eterozigoti nelle famiglie. Il gene della MPS 3C non è noto (due cromosomi candidati: 14 e 21). La trasmissione è sempre autosomica recessiva e l'incidenza è difficile da stimare (malattia sotto-diagnosticata), nell'ordine di 1/86.000 (Olanda) o di 1/120.000 nati (Australia) nel tipo 3A, molto più bassa per i tipi 3D e 3C (inferiore a 1/1.000.000). I primi sintomi si manifestano tra 2 e 6 anni con ritardo mentale e disturbi del comportamento (ipercinesia, aggressività) e note dismorfiche molto lievi. Sono state anche osservate forme attenuate della malattia. La diagnosi si basa sull'identificazione dell'aumentata escrezione urinaria di HS e sul difetto enzimatico (leucociti, fibroblasti, trofoblasti o amniociti). Sono disponibili solo terapie sintomatiche, e i tentativi di allotrapianto di midollo osseo sono risultati deludenti. Attualmente la terapia di sostituzione enzimatica e la terapia genica sono studiate su modelli animali.*Autori: Dott. R. Froissart e Dott. I. Maire (Febbraio 2005)*.

- Capelli spessi/grossolani
- Eredità autosomica recessiva
- Mucopolisaccariduria
- Ritardo mentale grave
- Anomalia delle costole
- Anomalie dell'udito/sordità
- Anomalie/agenesia della clavicola
- Cataratta
- Convulsioni epilessia
- Cranio volta ispessita/densità aumentata
- Ernia inguinale
- Ernia ombelicale
- Genu valgum
- Lussazione dell'anca
- Malattia da accumulo epatico
- Miopia
- Opacizzazione corneale
- Piede torto varo/valgo
- Rigidità articolare
- Scoliosi
- Splenomegalia
- Vertebre, anomalie di dimensione/forma