

INTRODUZIONE

La Mucopolisaccaridosi tipo I è una malattia autosomica recessiva causata dal deficit di α -L-iduronidasi e caratterizzata da andamento progressivo con coinvolgimento multisistemico. Clinicamente è classificata in due forme: *grave* (sindrome di Hurler) che si manifesta nell'infanzia, con rapido e progressivo coinvolgimento neurologico e *attenuata* (sindrome di Hurler/Scheie e Scheie) con progressione più lenta, lieve o assente coinvolgimento neurologico.

Il trattamento specifico per MPS I forma *attenuata* consiste nella terapia enzimatica sostitutiva con laluronidasi (Aldurazyme).

Presentiamo i risultati clinici in un paziente di 18 anni affetto da forma attenuata di MPS I trattato con terapia enzimatica sostitutiva dall'età di 5 mesi, rispetto a sua sorella di anni 22, che ha iniziato la terapia a 5 anni.

METODI

La valutazione clinica di questi due fratelli avviene a cadenza annuale e comprende la valutazione *uditiva* e *visiva*, la visita *ortopedica* e *fisiatrica*, la valutazione *pneumologica* corredata di spirometria, la visita *cardiologica* completa con ecocardiogramma ed ECG e la visita *neurologica*.

RISULTATI

La valutazione clinica di questi due fratelli mostra che l'inizio della terapia prima dell'insorgenza di sintomi clinicamente rilevabili ha portato ad un notevole miglioramento dei risultati nel giovane fratello.

Dopo 18 anni di terapia enzimatica sostitutiva, la sorella presenta organi ipocondriaci nei limiti, bassa statura, facies grossolana, opacità corneale lieve, ipoacusia neurosensoriale bilaterale lieve, deficit respiratorio restrittivo e OSAS di grado lieve, segni di disostosi multipla (scoliosi, arti inferiori valghi, piedi cavi e vari, alluci valghi), steno-insufficienza della valvola mitrale di grado moderato, QI 80 nella media inferiore attesa per l'età, episodi di cefalea e gastralgie, deambulazione in equinismo a base allargata. Inoltre la sorella è stata sottoposta a vari interventi chirurgici nel tempo quali la derivazione ventricolo-peritoneale dell'idrocefalo, l'allungamento del tendine d'Achille, tendini dei flessori delle dita e fascia plantare del piede destro, la correzione dell'equinismo del piede sinistro e miringoplastiche retroauricolari seriate.

Al contrario il fratello presenta facies normale, statura normale e volumi di fegato e milza nei limiti; l'interessamento articolare, vertebrale e valvolare cardiaco è solo minimo rispetto a quello della sorella; l'unico aspetto rilevante è la progressione dell'opacità corneale.



Diagnosi



6 anni di ERT



12 anni di ERT



18 anni di ERT

DISCUSSIONE

I dati confermano che la diagnosi precoce e l'inizio precoce della terapia enzimatica sostitutiva possono modificare sostanzialmente la storia naturale della forma attenuata di MPS I.