

**Dr.ssa C. Monachesi¹, Dr.ssa T. Galeazzi¹, Dr.ssa L. Zampini¹, Dr.ssa L. Padella¹,
Dr.ssa L. Marchesiello¹, Dr.ssa L. Santoro², Dr.ssa A. Ficcadenti²,
Prof. A. Giovagnoni³, Prof. C. Catassi².**

¹ Laboratorio per la Diagnosi e la Prevenzione delle Malattie Metaboliche. ² Clinica Pediatrica. ³ Coordinatore Progetto PRIN.



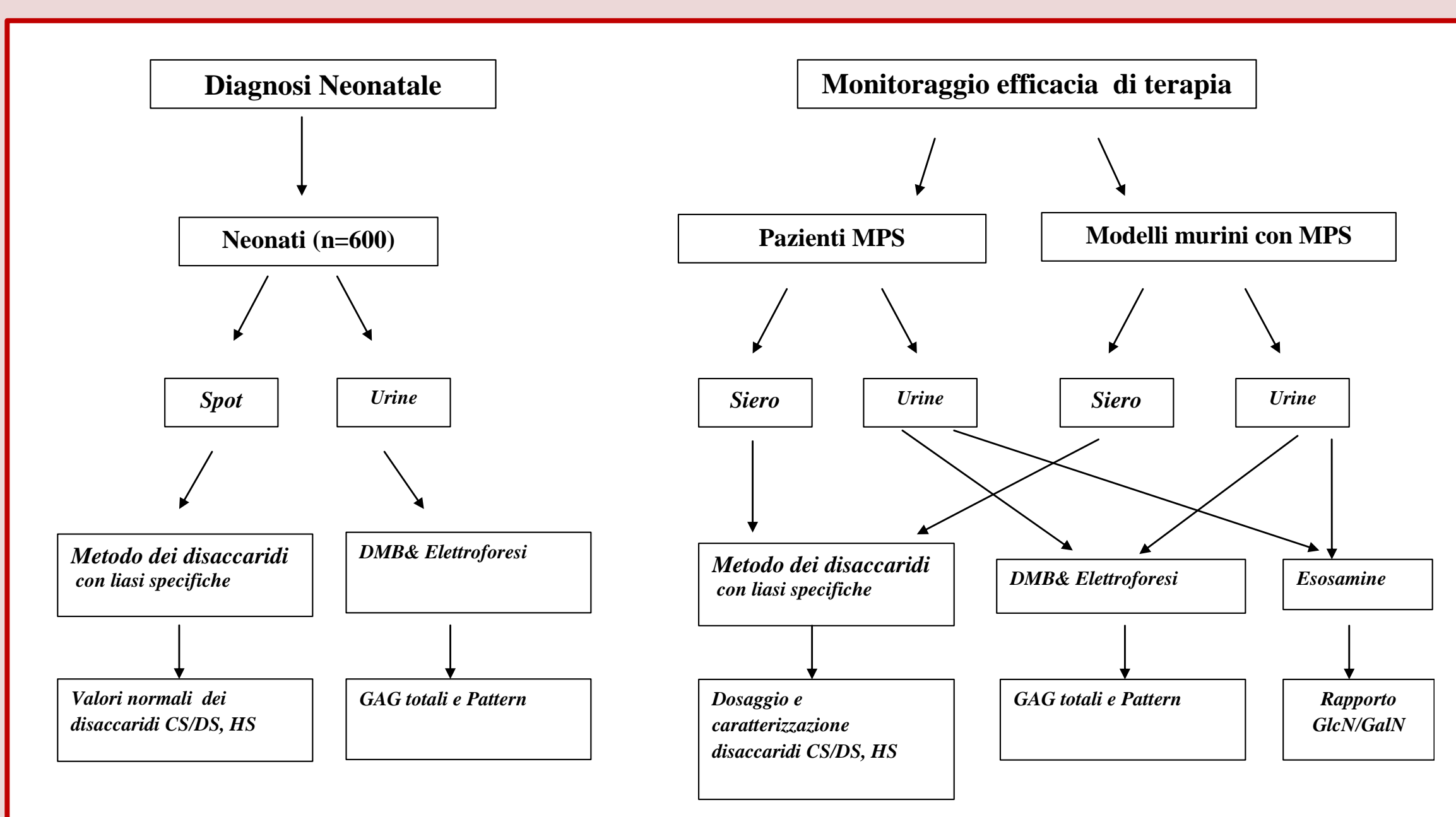
Le Mucopolisaccaridosi (MPS) sono un gruppo di malattie ereditarie da accumulo lisosomiale (LSD) (incidenza di circa 1:7000 nati), caratterizzate da un deficit di uno degli enzimi coinvolti nella degradazione dei glicosaminoglicani (GAG). Si tratta di patologie multisistemiche ed invalidanti ad alto grado di mortalità e morbilità.

Il progetto ha lo scopo di mettere a punto metodi specifici e sensibili per la diagnosi precoce di MPS e la verifica dell'efficacia terapeutica nei soggetti affetti ed in modelli animali. Saranno utilizzate tecniche analitiche ad alta risoluzione per la valutazione qualitativa e quantitativa dei GAG, in grado di ottimizzare l'approccio diagnostico nel suo complesso. Lo studio fornirà la descrizione e caratterizzazione completa dei GAG accumulati nei diversi tipi di MPS, concentrandosi anche sui prodotti di accumulo secondari, al fine di valutare le possibili correlazioni tra specifiche alterazioni cliniche e tipi di GAG accumulati.

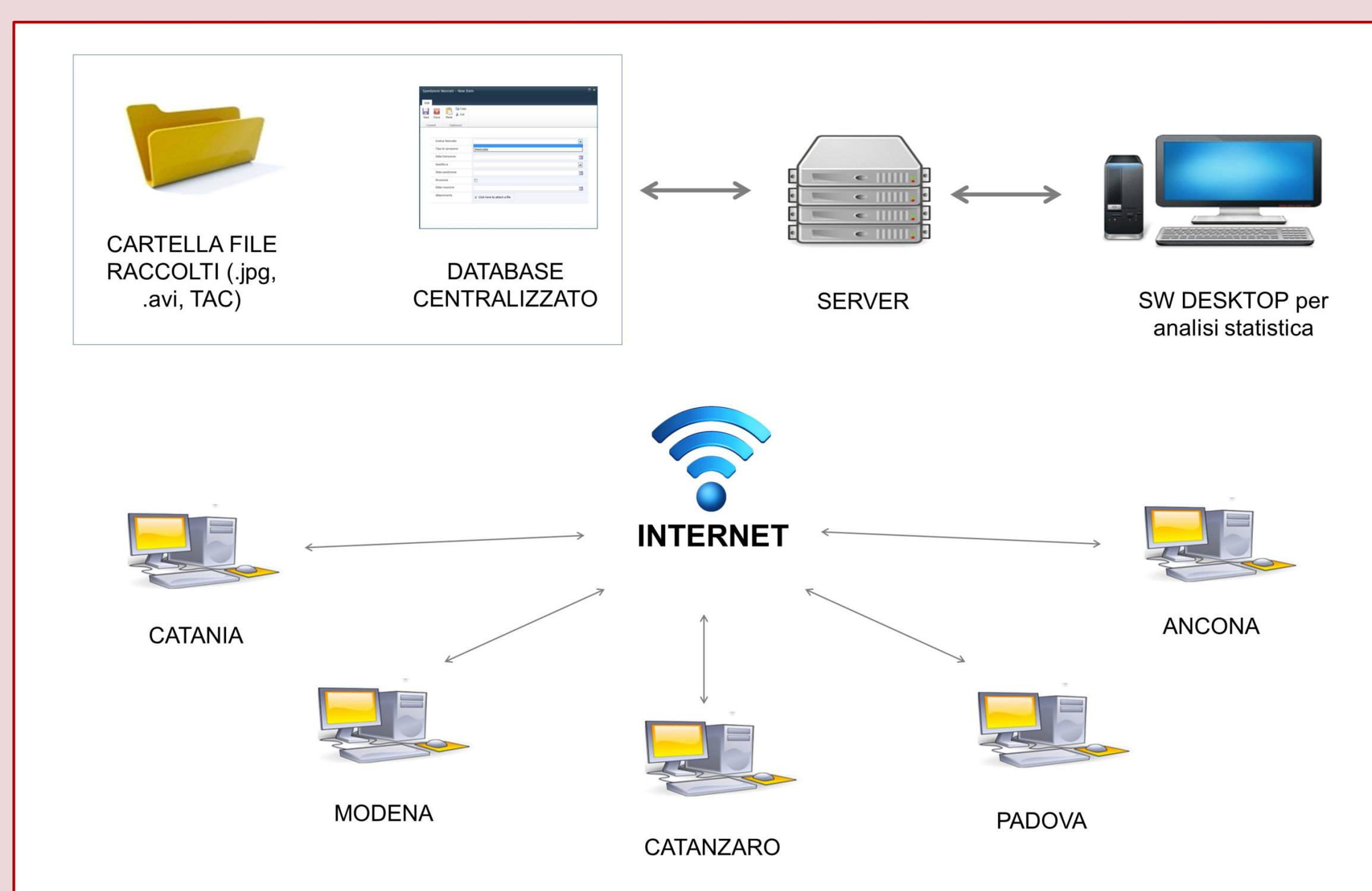
Table 1 - Mucopolysaccharidosis classification²

Type	Eponym	Enzyme deficiency	Glycosaminoglycans excreted in urine	Inheritance
MPS I	Hurler Hurler/Scheie Scheie	α -L-iduronidase	ds/hs	AR
MPS II	Hunter	Iduronate sulfatase	ds/hs	XLR
MPS III	Sanfilippo A Sanfilippo B Sanfilippo C Sanfilippo D	Heparan N-sulfatase α -N-acetylglucosaminidase Acetyl-coa- α -glucosaminide Acetyltransferase N-acetylglucosamine-6-sulfatase	hs	AR
MPS IV	Morquio A Morquio B	Galactosamine-6-sulfatase β -galactosidase	ks/ chondroitin 6-sulphate ks	AR AR
MPS VI	Maroteaux-Lamy	N-acetylgalactosamine 4-sulfatase	ds	AR
MPS VII	Sly	β -Glucuronidase	ds/hs/chondroitin 4-,6-sulphate	AR
MPS IX*	Natowicz	Hyaluronidase	Hyaluronic acid	AR

AR = autosomal recessive; ds = dermatan sulphate; hs = heparan sulphate; ks = keratan sulphate; MPS = mucopolysaccharidoses; XLR = X-linked recessive.
* Just one patient has been described in the literature.



la glucosamina (GlcN) e la galattosamina (GalN) prodotte dai galattosaminoglicani e glucosaminoglicani. I campioni di siero saranno analizzati attraverso la determinazione quantitativa e qualitativa dei disaccaridi che compongono i GAG. Infine, campioni di sangue, urine e tessuto verranno prelevati da modelli murini con MPS I e II trattati con genisteina orale o con ERT. Il contenuto dei disaccaridi e delle esosamine verrà esaminato in campioni di siero, urine e tessuto e correlato con i valori di GAG urinari ottenuti con DMB ed elettroforesi in bario-acetato.



Il progetto coinvolgerà altre quattro unità operative che collaboreranno al fine di ottenere gli obiettivi previsti. In particolare parteciperanno L'Università di Padova, L'Università di Modena e Reggio Emilia, L'Università di Catanzaro e l'Università di Catania.

I vari centri utilizzeranno una banca dati accessibile via internet progettata appositamente per l'inserimento dei dati anagrafici, biochimici e clinici.

Il database conterrà una notevole quantità di informazioni (compresi i dati personali, i parametri diagnostici, i sintomi, i risultati biochimici, risultati clinici, ecc.) e sarà estremamente utile sia per la gestione dei dati che per lo scambio di informazioni e per la migliore comprensione delle MPS.

L'obiettivo della creazione di una banca dati, contribuirà all'integrazione delle infrastrutture e delle strutture e fonti di informazione, così come alla standardizzazione, l'interoperabilità, la conservazione, la condivisione e l'accesso ai dati. Fondo PRIN : 569.000€, di cui 130.000 ad Ancona, centro coordinatore.



*Di chi sarà' il mondo di domani?
Di chi oggi canta in coro.*

17 GIUGNO 2015
IL Di.S.C.O. SI RACCONTA