**MUCOPOLISACCARIDOSI DI TIPO IV**

**Che cos’è e come si manifesta?**

La mucopolisaccaridosi di tipo IV fa parte delle malattie da accumulo lisosomiale, cioè quelle malattie causate da un’alterazione della funzione dei lisosomi (organelli deputati alla degradazione e al riciclo dei materiali prodotti dal metabolismo cellulare) e in particolare da carenza o malfunzionamento degli enzimi responsabili delle loro attività. Le alterazioni comportano un accumulo all’interno dei lisosomi stessi di materiali che non vengono degradati; questo, a sua volta, provoca danni alle cellule e ai tessuti.

La mucopolisaccaridosi di tipo IV è caratterizzata da alterazioni della colonna vertebrale e delle epifisi e metafisi, cioè le due componenti delle parti terminali delle ossa.

**Come si trasmette?**

La mucopolisaccaridosi di tipo IV è causata dalla mancanza di uno dei due enzimi necessari per la degradazione del cheratan solfato, una lunga molecola ramificata che si trova in particolar modo nelle ossa e nelle cartilagini e che agisce come cuscinetto per attutire gli shock meccanici nelle giunture. I geni che codificano per questi due enzimi sono stati localizzati e le mutazioni sono state identificate. In entrambe le forme di mucopolisaccaridosi di tipo IV la trasmissione è autosomica recessiva, sono cioè necessarie due copie del gene mutato per sviluppare i sintomi.

**Come avviene la diagnosi?**

La diagnosi si basa sul riscontro di un aumento del cheratan solfato nelle urine e viene confermata con la dimostrazione del mancato funzionamento dell’enzima in colture cellulari *in vitro*, derivate da tessuti dei pazienti.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

Non esiste al momento una terapia risolutiva per la mucopolisaccaridosi di tipo IV. Poiché il trapianto allogenico di midollo osseo non è efficace sui sintomi scheletrici, il trattamento è sintomatico (protesi, chirurgia, consolidamento del collo attraverso la fusione delle vertebre). È in fase di sviluppo una terapia in cui si fornisce al paziente la forma non mutata dell’enzima, diretta verso il tessuto osseo. La prognosi dipende dalla gravità della malattia e dalla qualità dei trattamenti, che possono permettere ai pazienti di sopravvivere fino ai 50 anni.