



## DEFICIT MULTIPLO DI SULFATASI (MSD)

### ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

Mucosulfatidosi; Malattia di Austin

### GENI RESPONSABILI

*SUMF1*

### COME SI TRASMETTE?

Trasmissione autosomica recessiva

### MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

Il gene *SUMF1* fornisce le istruzioni per la produzione di un enzima detto FGE (acronimo per "enzima che genera la formilglucina"). L'enzima FGE serve per attivare a sua volta altri enzimi detti sulfatasi, che svolgono il loro ruolo nei processi di eliminazione delle sostanze che contengono gruppi chimici noti come sulfatidi. Quando il gene *SUMF1* è mutato, l'enzima FGE non è in grado di funzionare correttamente e di conseguenza anche l'attività delle sulfatasi è compromessa: le molecole contenenti sulfatidi non vengono quindi scomposte e si accumulano nelle cellule, causandone la degenerazione

### COME SI MANIFESTA?

La forma neonatale è quella più grave, con segni e sintomi che compaiono subito dopo la nascita. Gli individui affetti presentano problemi motori, convulsioni, ritardo dello sviluppo, ritardo di crescita staturale-ponderale, anomalie scheletriche. Spesso hanno anche pelle secca e squamosa (ittiosi), irsutismo, tratti del volto "grossolani" e possono presentare anche perdita dell'udito, malformazioni cardiache, fegato e milza ingrossati, problemi respiratori. Esistono forme ad esordio più tardivo, infantile (precoce e tardiva) e giovanile, che di solito sono più lievi, caratterizzate da un iniziale sviluppo cognitivo nella norma seguito poi da una progressiva perdita delle abilità cognitive e motorie; anche in queste forme possono essere presenti problemi cutanei, anomalie dello scheletro e lineamenti grossolani del viso

### organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale
- Pelle
- Scheletro
- Cuore
- Fegato e milza

### COME SI FA LA DIAGNOSI?

Dosaggio attività enzimatiche delle sulfatasi e dei sulfatidi urinari

Analisi molecolare del gene *SUMF1*



## QUAL E' LA TERAPIA?

La terapia attuale è sintomatica e di supporto, oltre che riabilitativa

## RISORSE ONLINE

[www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538937/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538937/)

- ❖ Ahrens-Nicklas R, Schlotawa L, Ballabio A, et al. *Complex care of individuals with multiple sulfatase deficiency: Clinical cases and consensus statement. Mol Genet Metab. 2018.*
- ❖ Cosma MP, Pepe S, Annunziata I, et al. *The multiple sulfatase deficiency gene encodes an essential and limiting factor for the activity of sulfatases. Cell. 2003;113(4):445-456.*
- ❖ Sabourdy F, Mourey L, Le Trionnaire E, et al. *Natural disease history and characterisation of SUMF1 molecular defects in ten unrelated patients with multiple sulfatase deficiency. Orphanet J Rare Dis. 2015;10:31.*