SANFILIPPO Fighters

IL 15 MAGGIO CE LA FAI UNA PROMESSA?

GIORNATA DELLE MUCOPOLISACCARIDOSI 2025

INIZIAMO RINGRAZIANDOTI

A te che stai leggendo queste pagine perché vuoi scoprire di più sulla nostra malattia: **grazie, sei davvero speciale**!

INCOMINCIAMO!

PRONUNCIARLO È IL PRIMO PASSO PER ACCETTARLO

MUCOPOLISACCARIDOSI

I Mucopolisaccaridi sono
lunghe catene di zuccheri

PRONUNCIARLO È IL PRIMO PASSO PER ACCETTARLO

MUCOPOLISACCARIDOSI

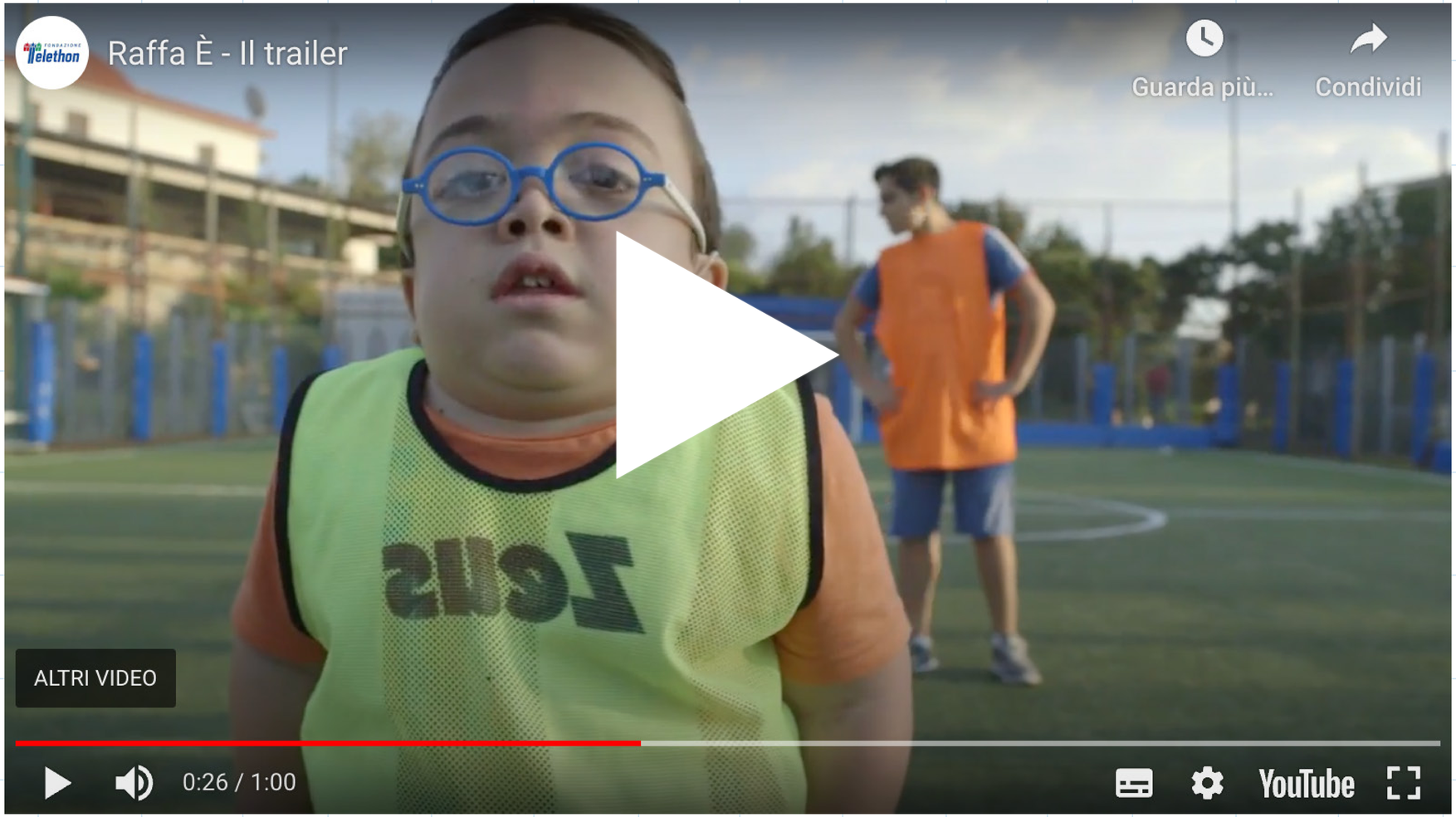
Il suffisso -osi, di origine greca (-osis), significa “affezione degenerativa”

esempio: artrosi diversa da artrite

ORA PROVA A PRONUNCIARLO

MUCOPOLISACCARIDOSI

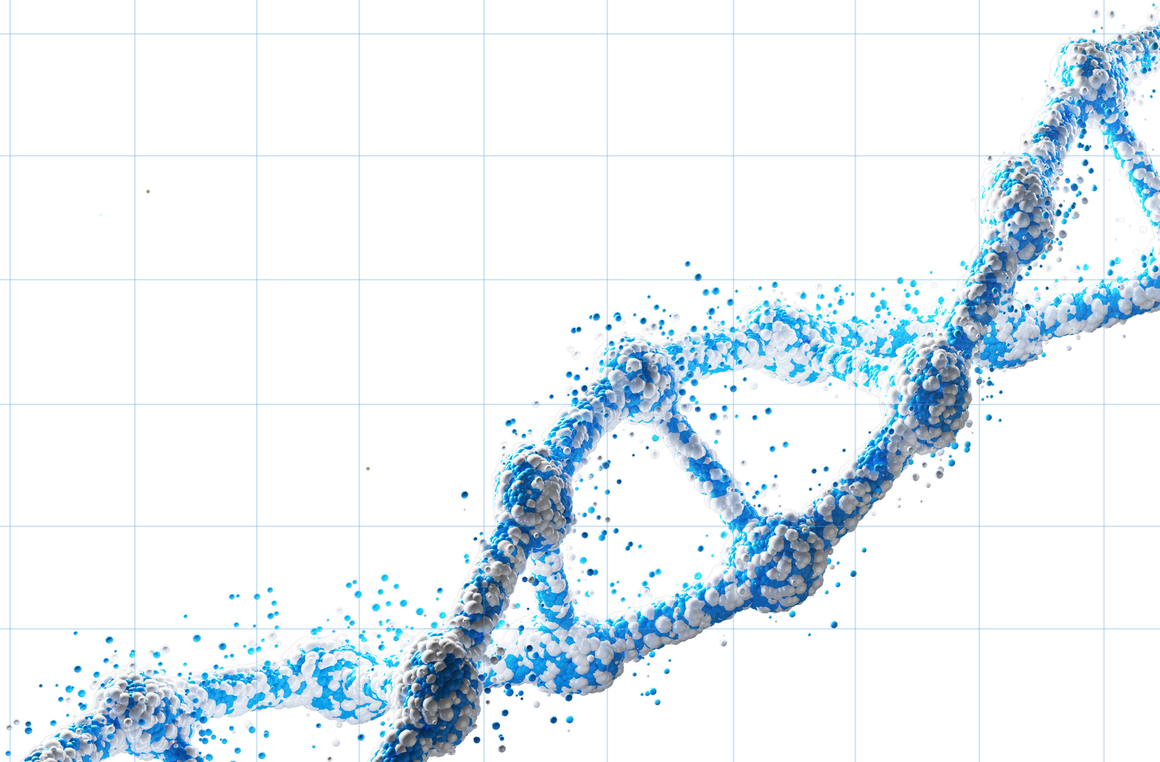
ORA DIAMOGLI UN VOLTO



COSA SONO LE MUCOPOLISACCARIDOSI O MPS?

LE MUCOPOLISACCARIDOSI

Le Mucopolisaccaridosi (MPS) sono una famiglia di malattie genetiche rare che si ritiene colpiscano circa **1 bambino ogni 25.000 nati**.

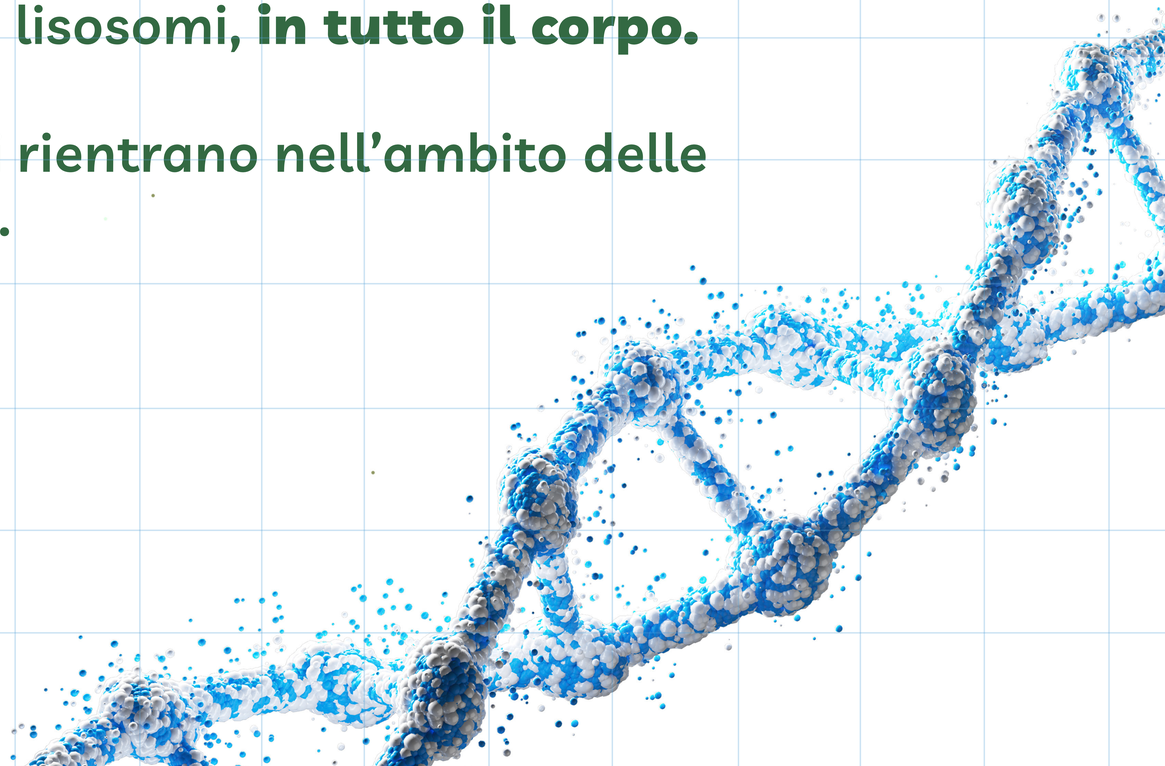


MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

I pazienti affetti da MPS mancano o non hanno livelli sufficientemente elevati di **un enzima necessario per scomporre molecole di zucchero** complesse note come Mucopolisaccaridi o Glicosaminoglicani (GAG).

I GAG perciò **si accumulano** in compartimenti cellulari che rappresentano il sistema digerente della cellula chiamati lisosomi, **in tutto il corpo.**

Per questo motivo, le Mucopolisaccaridosi rientrano nell'ambito delle **Malattie da accumulo lisosomiale** (LSD).



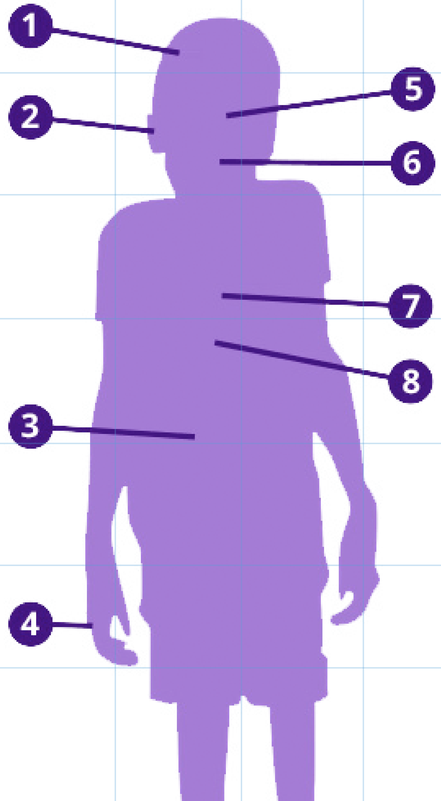
SEGNI E SINTOMI DELLE MPS

SEGNI E SINTOMI DELLE MPS

Le MPS colpiscono più parti del corpo e progrediscono a velocità variabili, rendendo unica l'esperienza di ogni paziente con la malattia.

Le aree del corpo che possono essere colpite includono le **vie respiratorie**, **le orecchie**, **i tratti del viso**, **lo scheletro** e **le articolazioni**, **gli occhi**, **il fegato**, **la milza**, **il cuore** e, in alcuni casi, **il cervello**.

Poiché le manifestazioni variano molto tra i pazienti, il raggiungere una diagnosi può essere difficile e richiedere molto tempo.



LA DIAGNOSI

Per una corretta diagnosi occorre effettuare l'**esame delle urine**, insieme ad una **radiografia** per valutare le anomalie dello scheletro ed una corretta anamnesi condotta dal medico.

Le mucopolisaccaridosi possono essere **diagnosticate anche prima della nascita** prelevando cellule fetali dalla madre durante la gravidanza.

LE 7 TIPOLOGIE DI MPS

MPS I

HURLER -SCHEIE

I sintomi della MPS I includono: crescita rallentata, bassa statura, problemi scheletrici, tratti somatici caratteristici (faccia schiacciata e fronte prominente), ernie, organi ingrossati.

MPS II

HUNTER

La MPS II colpisce prevalentemente i maschi. I sintomi compaiono progressivamente tra i 2-4 anni e includono: problemi scheletrici, infezioni respiratorie, tratti somatici caratteristici, ernie e disabilità intellettiva.

MPS III

SANFILIPPO

I sintomi neurologici sono gli indicatori chiave della MPS III e includono: disturbi del comportamento (ipercinesia, aggressività), deterioramento mentale e convulsioni.

MPS II
HUNTER

La MPS II colpisce prevalentemente i maschi. I sintomi compaiono progressivamente tra i 2-4 anni e includono: problemi scheletrici, infezioni respiratorie, tratti somatici caratteristici, ernie e disabilità intellettiva.

MPS III
SANFILIPPO

I sintomi neurologici sono gli indicatori chiave della MPS III e includono: disturbi del comportamento (ipercinesia, aggressività), deterioramento mentale e convulsioni.

MPS IV
MORQUIO

I sintomi compaiono progressivamente tra i 1-3 anni e includono: gravi alterazioni ossee, incluse ossa sottosviluppate nella parte superiore della colonna vertebrale, e perdita dell'udito.

MPS III
SANFILIPPO

I sintomi neurologici sono gli indicatori chiave della MPS III e includono: disturbi del comportamento (ipercinesia, aggressività), deterioramento mentale e convulsioni.

Questa è la MPS di
Viola

MPS IV
MORQUIO

I sintomi compaiono progressivamente tra i 1-3 anni e includono: gravi alterazioni ossee, incluse ossa sottosviluppate nella parte superiore della colonna vertebrale, e perdita dell'udito.

MPS VI
MOROTEAUX -LAMY

I sintomi fisici sono gli stessi della MPS I, ma i bambini con MPS IV hanno un normale sviluppo neurologico.

MPS IV

MORQUIO

I sintomi compaiono progressivamente tra i 1-3 anni e includono: gravi alterazioni ossee, incluse ossa sottosviluppate nella parte superiore della colonna vertebrale, e perdita dell'udito.

MPS VI

MOROTEAUX -LAMY

I sintomi fisici sono gli stessi della MPS I, ma i bambini con MPS IV hanno un normale sviluppo neurologico.

MPS VII

SLY

Nella forma più severa i bambini nascono con un'estrema quantità di fluidi nel corpo. Nella forma più mite i sintomi includono: moderata disabilità intellettiva, perdita della vista e problemi scheletrici.

MPS VI

MOROTEAUX -LAMY

I sintomi fisici sono gli stessi della MPS I, ma i bambini con MPS IV hanno un normale sviluppo neurologico.

Questa è la MPS di

Raffa

MPS VII

SLY

Nella forma più severa i bambini nascono con un'estrema quantità di fluidi nel corpo. Nella forma più mite i sintomi includono: moderata disabilità intellettiva, perdita della vista e problemi scheletrici.

MPS IX

È la forma più rara di MPS, ne esistono solo 4 casi diagnosticati a livello mondiale (dato del 2011). I sintomi includono: tumori nei tessuti molli attorno alle articolazioni che inducono a dolorosi rigonfiamenti.

MPS VII
SLY

Nella forma più severa i bambini nascono con un’estrema quantità di fluidi nel corpo. Nella forma più mite i sintomi includono: moderata disabilità intellettiva, perdita della vista e problemi scheletrici.

MPS IX

È la forma più rara di MPS, ne esistono solo 4 casi diagnosticati a livello mondiale (dato del 2011). I sintomi includono: tumori nei tessuti molli attorno alle articolazioni che inducono a dolorosi rigonfiamenti.

MPS IX

È la forma più rara di MPS, ne esistono solo 4 casi diagnosticati a livello mondiale (dato del 2011). I sintomi includono: tumori nei tessuti molli attorno alle articolazioni che inducono a dolorosi rigonfiamenti.

LA MUCOPOLISSACARIDOSI DI VIOLA

LA SINDROME DI SANFILIPPO

La Mucopolissacaridosi di tipo III o sindrome di Sanfilippo colpisce 1 bimbo ogni 70.000 nati.

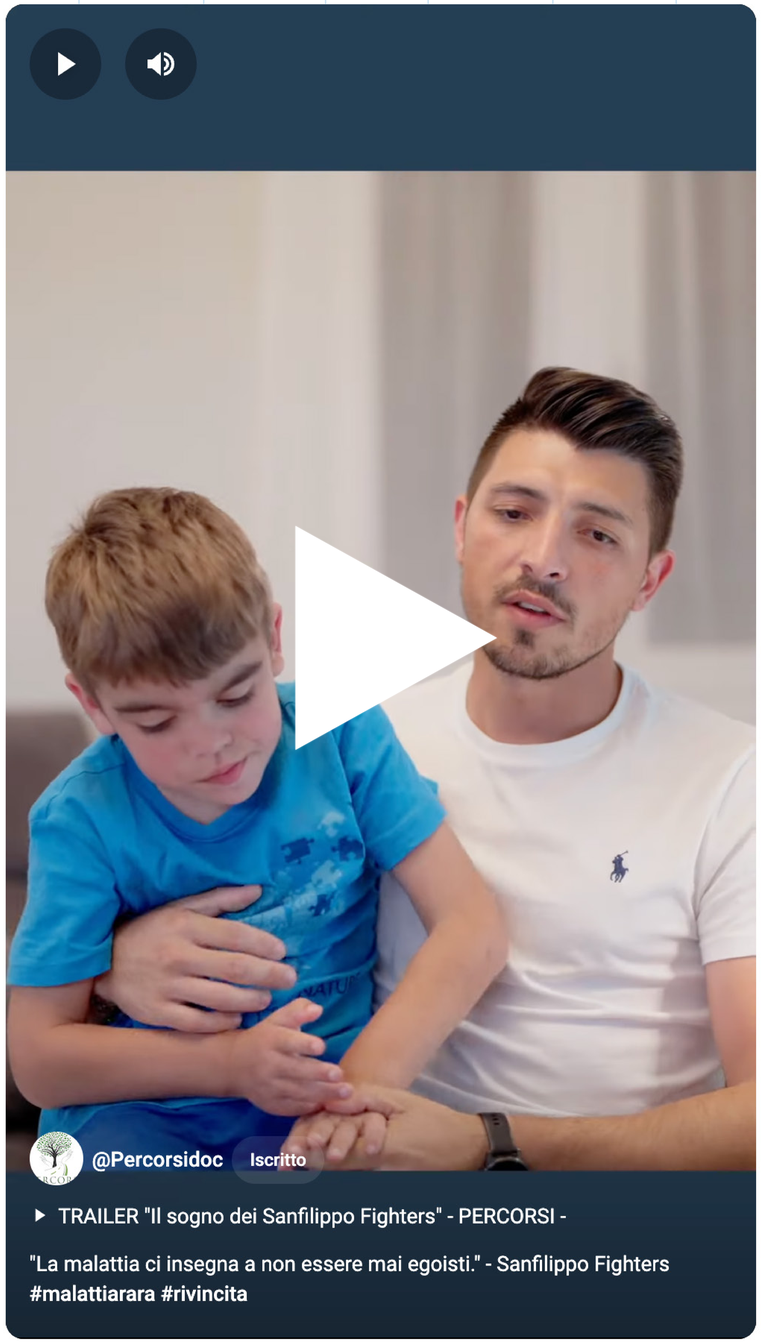
Questi bambini e ragazzi che affrontano questa dura battaglia noi li chiamiamo **Sanfilippo Fighters**.

OGGI NON ESISTE ANCORA
UNA CURA PER LORO

L'ASSOCIAZIONE SANFILIPPO FIGHTERS

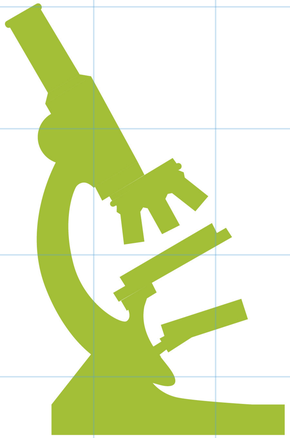
L’Associazione Sanfilippo Fighters APS nasce nel 2020 ed è un’Associazione non profit, punto di riferimento in Italia per le famiglie con bimbi e ragazzi con sindrome di Sanfilippo.

SANFILIPPO
Fighters

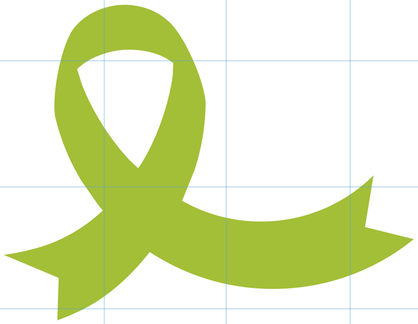


LE FAMIGLIE SANFILIPPO FIGHTERS

I NOSTRI OBIETTIVI



SOSTENERE LA RICERCA



SENSIBILIZZARE

SUPPORTARE LE FAMIGLIE

“QUANDO RICEVI UNA DIAGNOSI COME LA NOSTRA NON PUOI NON PENSARE ALLA FINE, A QUANDO TUTTO SARÀ FINITO E TUO FIGLIO NON CI SARÀ PIÙ. DA QUESTO MOMENTO A QUANDO DAVVERO ACCADRÀ PERÒ, C’È UNA VITA IN MEZZO, C’È LA VITA NOSTRA E DEI NOSTRI FIGLI.”

KATIA MOLETTA - PRESIDENTE ASSOCIAZIONE SANFILIPPO FIGHTERS

ORA TI INVITIAMO A LEGGERE UNA DELLE NOSTRE STORIE

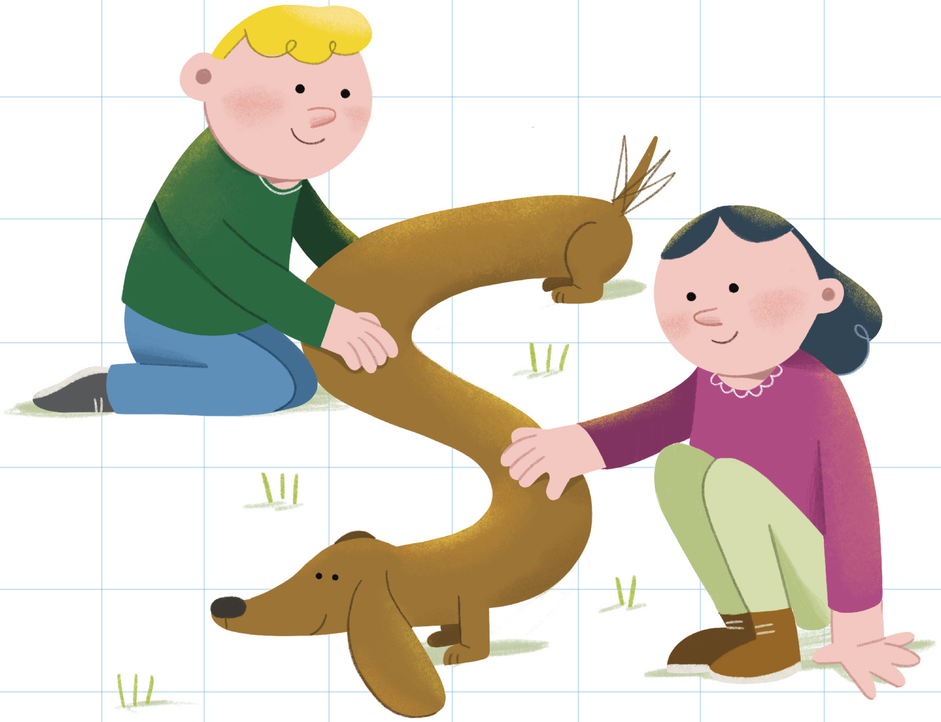
ORA TI INVITIAMO A LEGGERE UNA DELLE NOSTRE STORIE

COSA TI HA COLPITO
DI QUESTA STORIA?

SE FOSSI UN AMICO O UN'AMICA
DI UN SANFILIPPO FIGHTERS
COME TI COMPORTERESTI?

COME "COMPORTARSI"

I Sanfilippo Fighters combattono ogni giorno con la malattia e affrontano sfide difficili (il dolore, le limitazioni del movimento ecc...).
Un modo per aiutarli a rendere più semplici le cose è comprendere la loro battaglia ed essere disponibili, accoglienti e, se possibili, amici.



PROMESSA DI FIGHTERS

Questo 15 maggio, in occasione della Giornata Mondiale delle Mucopolisaccaridosi, fai una #PromessadiFighters.

Scegli una giusta battaglia per cui combattere - ad esempio, far sentire qualcuno che conosci più incluso. Di' ad alta voce la tua promessa di combattente e poi sanciscila stringendo il mignolo a qualcuno che ti sarà testimone.

COME AIUTARE L'ASSOCIAZIONE

Parla dell'Associazione in famiglia e fai scoprire anche a loro questa realtà. A casa, potete navigare il sito dell'Associazione oppure seguire le pagine social dedicate.

WWW.SANFILIPPOFIGHTERS.ORG

GRAZIE!

Documento di proprietà dell’Associazione Sanfilippo Fighters | Uso interno | Immagini gratuite