

Segni radiologici per la diagnosi precoce delle Mucopolisaccaridosi e Mucolipidosi.

Radiologia Policlinico Bari Ospedale Giovanni XXIII

Individuare le alterazioni radiologiche di esordio delle patologie da accumulo per ottimizzare l'efficacia delle terapie enzimatiche sostitutive.

Sono stati retrospettivamente valutati 29 pazienti con MPS e 6 paziente con ML ricoverati nel periodo 1970-2014.

Le più frequenti alterazioni iniziali sono: clavicole corte ed assottigliate, gibbo toracolumbare, platispondilia, dentellatura omerale prossimale, collo femorale assottigliato ed allungato, deformità a V distale di ulna e radio, metacarpi e metatarsi prossimali appuntiti e falangi a pallottola.

La diagnosi precoce di MPS ed ML consente di impostare tempestivamente terapie sostitutive e prevenire l'instaurarsi di danni biologici irreversibili e migliorare la sopravvivenza e la qualità della vita.