{únicos}

MPS

COLORES DE VIDA

TEMA 1. Generalidades Mucopolisacaridosis

COLORES DE VIDA

El compromiso en la atención de los pacientes debe incluir la educación permanente. Hoy los invitamos a revisar información clave que los ayudará a conocer y entender mejor la Mucopolisacaridosis.

sanofi

COLORES DE VIDA

01 ¿Qué es la Mucopilisacaridosis?

Las Mucopolisacaridosis son un grupo de enfermedades hereditarias raras. Se producen por la disminución o ausencia de algunas proteínas llamadas enzimas.

Estas enzimas se localizan en una estructura dentro de las células: los lisosomas (figura 1) y se encargan de la regulación de reacciones químicas para el procesamiento de carbohidratos (azúcares) complejos: los mucopolisacáridos ó glicosaminoglicanos (GAG).

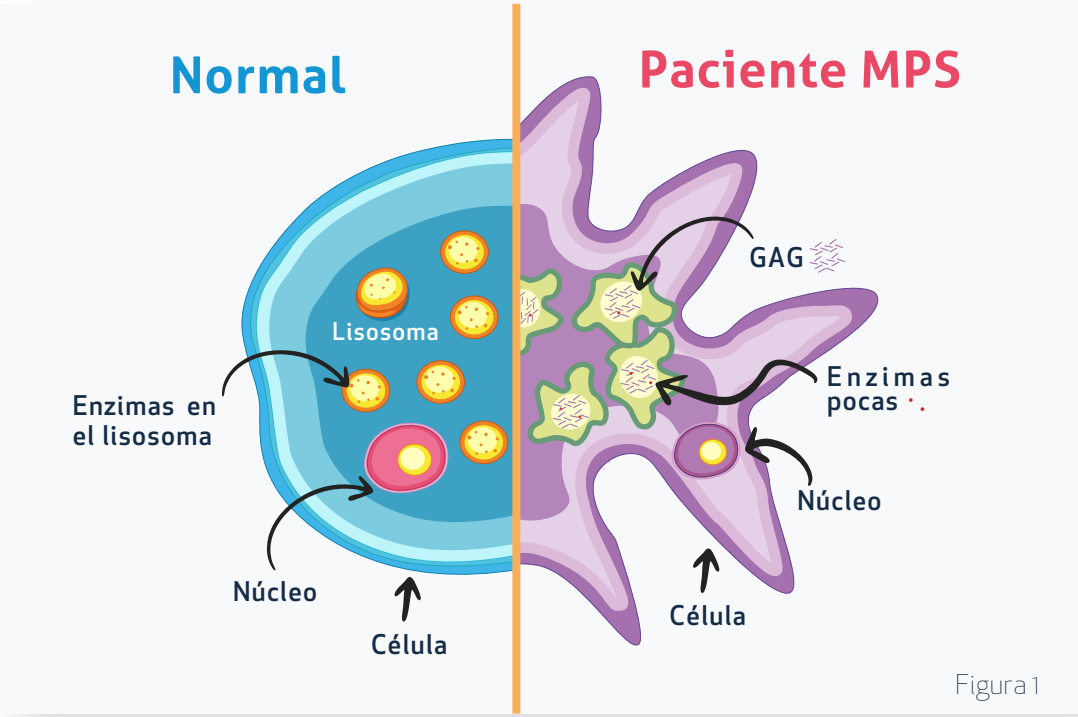

Figura 1

sanofi

COLORES DE VIDA

02 ¿Qué causa la Mucopolisacaridosis?

La mutación (cambio o modificación) de algunos genes causa la disminución de las enzimas que procesan los mucopolisacáridos o glicosaminoglicanos. **La acumulación de estas sustancias en diferentes órganos del cuerpo altera su función,** produce daño y las manifestaciones clínicas que se observan en los pacientes.

Dependiendo de la enzima comprometida, las Mucopolisacaridosis se clasifican en diferentes tipos, 7 en total.

03 ¿Cual es la frecuencia de la Mucopolisacaridosis?

La frecuencia de la Mucopilisacaridosis varía dependiendo de la zona geográfica. En algunos lugares ciertas mutaciones pueden determinar el número de casos de cada tipo de Mucopolisacaridosis. Los estudios realizados refieren que pueden afectarse con algún subtipo de 1,4 a 4,8 niños por cada 100.000 nacidos.

sanofi

COLORES DE VIDA

04 ¿Cuales son las manifestaciones de la Mucopolisacaridosis?

Al ser un grupo de enfermedades las manifestaciones así como su severidad pueden ser variables. A continuación se presenta un resumen de las más frecuentes:

Huesos y articulaciones: Giba, contractura articular(mano en garra), túnel del carpo, alteración de varios huesos: columna, cráneo, cadera, extremidades (disostosis múltiple), aumento del movimiento articular(en MPS tipo IV)

Corazón y sistema respiratorio: Soplo cardiaco por alteración de las válvulas cardiacas, infecciones respiratorias a repetición.

Ojo: Opacidad corneal.

Cerebro: Hidrocefalia, retardo del desarrollo, convulsiones.

Abdominal: Hernias grandes o recurrentes umbilical y/o inguinal, abdomen prominente por crecimiento de las vísceras: hígado y bazo ,Talla baja.

Nota: Dependiendo de la severidad las manifestaciones pueden aparecer más tempranamente (antes de 1 año de edad) o de forma tardía
Nota: No todos los pacientes tienen los cambios faciales característicos

05 ¿Cómo se diagnostican las Mucopolisacaridosis?

1 Paso

Sospecha clínica por el médico teniendo en cuenta lo que manifiesta el paciente o sus familiares y el examen físico realizado.

2 Paso

Toma de pruebas en orina para evaluar aparición anormal de los glicosaminoglicanos (GAG).

3 Paso

Toma de muestra de sangre para evaluar actividad de la enzima. Cuando la actividad es baja esto confirma el diagnóstico.

Nota: en algunos casos se realiza estudio de los genes pero no es indispensable para confirmar el diagnóstico

sanofi

COLORES DE VIDA

06 ¿La Mucopolisacaridosis tiene tratamiento?

Todos los pacientes requieren un tratamiento de soporte con la intervención de varias especialidades para el manejo de complicaciones y mejorar las condiciones de vida.

Existe tratamiento específico:

01 **Terapia de reemplazo enzimático (TRE).** Disponible para los tipos I, II, IVA, VI y VII. Su objetivo es suplir la enzima faltante, controlar algunas manifestaciones y prevenir daño por la enfermedad. Se debe iniciar lo mas pronto posible después del diagnóstico.

02 **Trasplante de células madre hematopoyéticas.** Se reserva para pacientes con formas severas de enfermedad y debe realizarse idealmente de forma temprana (antes de los 2 años). La mayor experiencia es para pacientes con formas severas de Mucopolisacaridosis tipo I (Hurler).

07 ¿Cual es el pronóstico de la Mucopolisacaridosis?

Las Mucopolisacaridosis son enfermedades crónicas, el pronóstico varía dependiendo de la severidad de la enfermedad. La disponibilidad de nuevos y mejores tratamientos y el trabajo de los investigadores **han permitido aumentar los años de vida y el bienestar de los pacientes.** Es fundamental un diagnóstico temprano y un manejo integral para que los resultados sean óptimos.

sanofi

COLORES DE VIDA

sanofi

Material diseñado con fines educativos y contiene recomendaciones generales que en ningún caso pretenden reemplazar la consulta médica. Estas recomendaciones deben ser discutidas y acordadas con su médico tratante. La información presentada en este material o folleto fue elaborada por la Dra. Catalina Mosquera, Reumatóloga Pediatra. Para reportes de eventos adversos: En todo Centroamérica, Ecuador y Bolivia: drugs.camwi@sanofi.com En Venezuela: farmacovigilancia.ve@sanofi.com Colombia: Farmacovigilancia.colombia@sanofi.com MAT-CO-2200981- Abril 2022.