

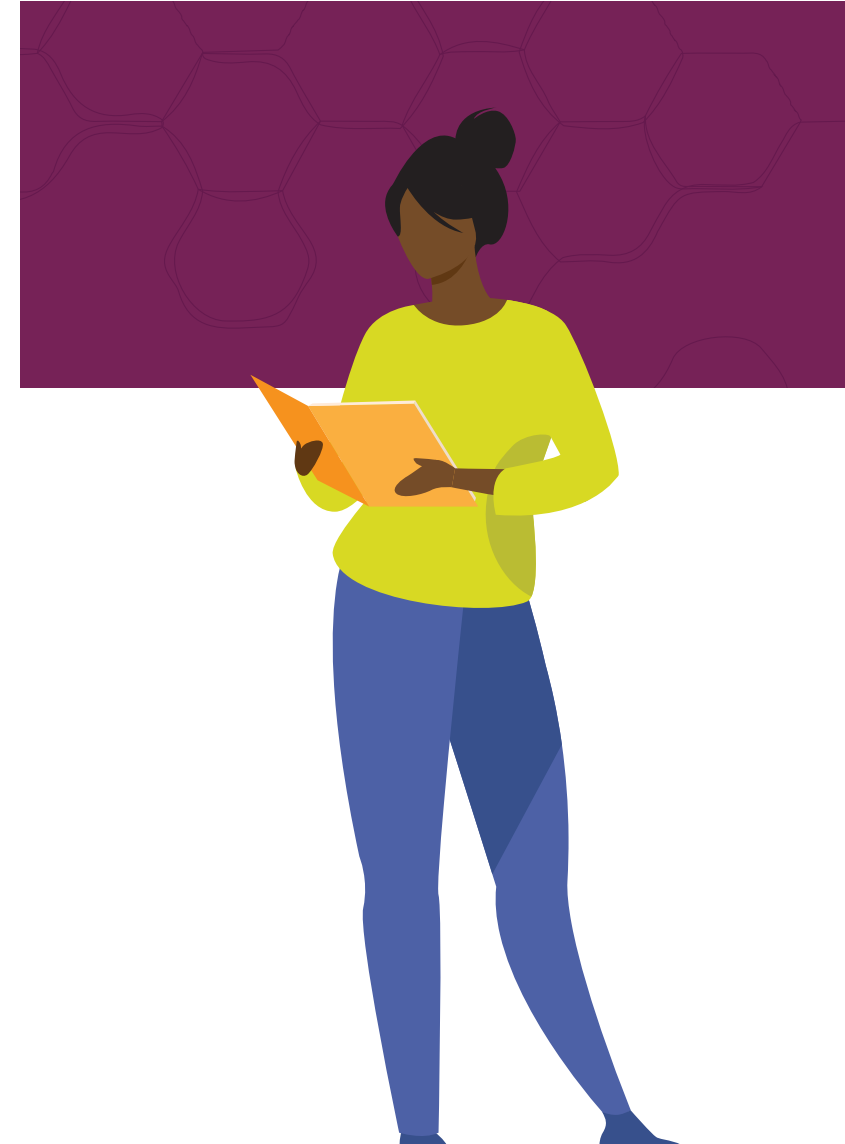


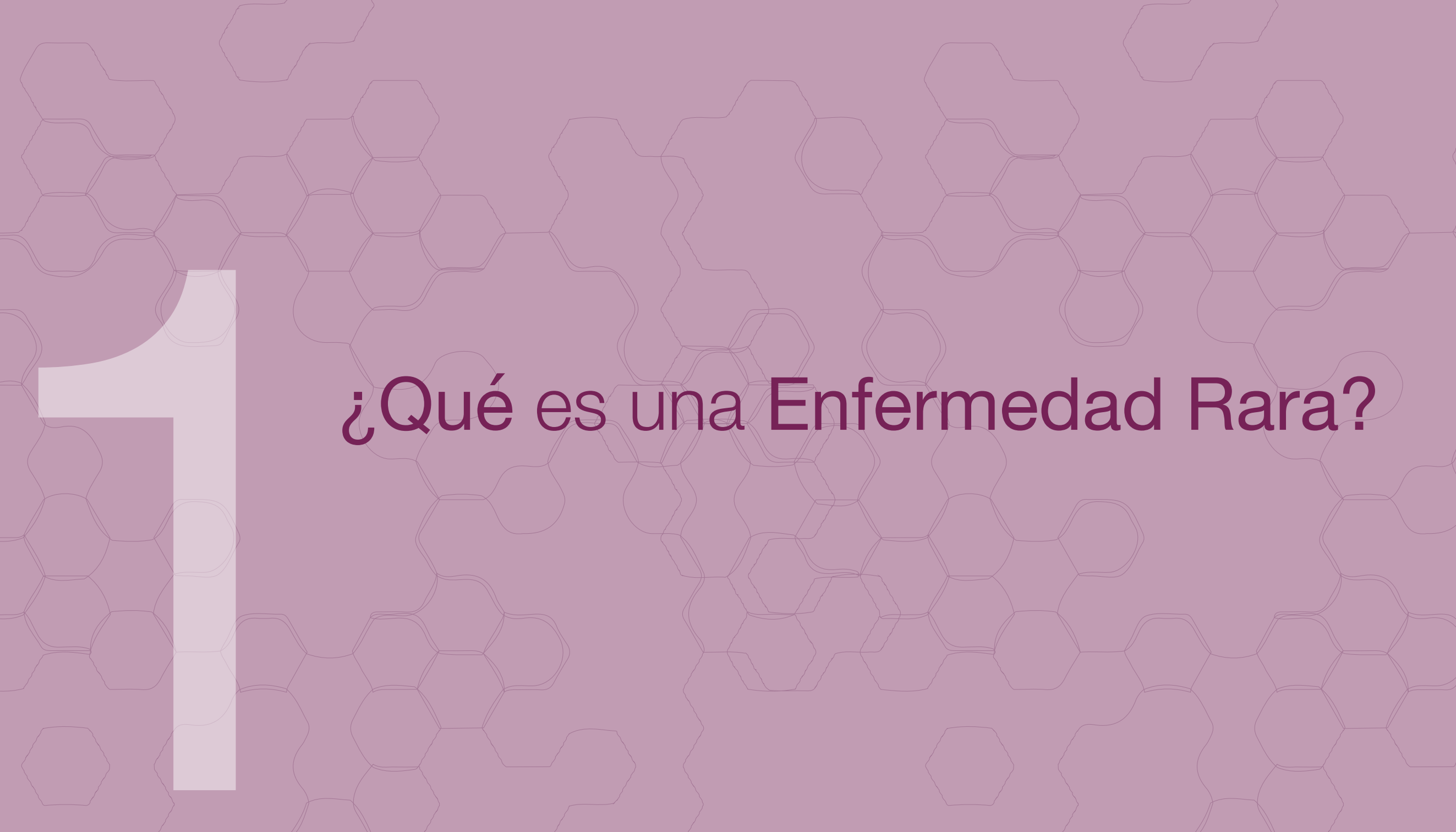
{Únicos}

MPS

¿Qué temas trataremos hoy?

- ¿Qué es una Enfermedad Rara?
- ¿Qué es la MPS 1?
- ¿Cuál es su mecanismo de herencia?
- Presentaciones de la MPS 1
- Signos y síntomas
- Diagnóstico
- Tratamiento
- ¿Cuándo acudir a los servicios de salud de manera prioritaria?





¿Qué es una Enfermedad Rara?

Hablemos de cifras...

1. Una enfermedad que afecta a un porcentaje pequeño de la población:
 - Crónicamente debilitante.
 - No tiene un tratamiento curativo específico.
 - Sin manejo adecuado puede terminar en la muerte
2. Existen unas 7,000 enfermedades raras diferentes.
3. El 80% de las enfermedades raras tiene algún origen genético.
4. El 7% de la población a nivel mundial, padecen de una enfermedad rara.





¿Qué es la Enfermedad
de MPS 1?

¿Cómo **se** produce?

En situaciones normales:

La Célula

unidad básica funcional del ser humano.

tiene muchos

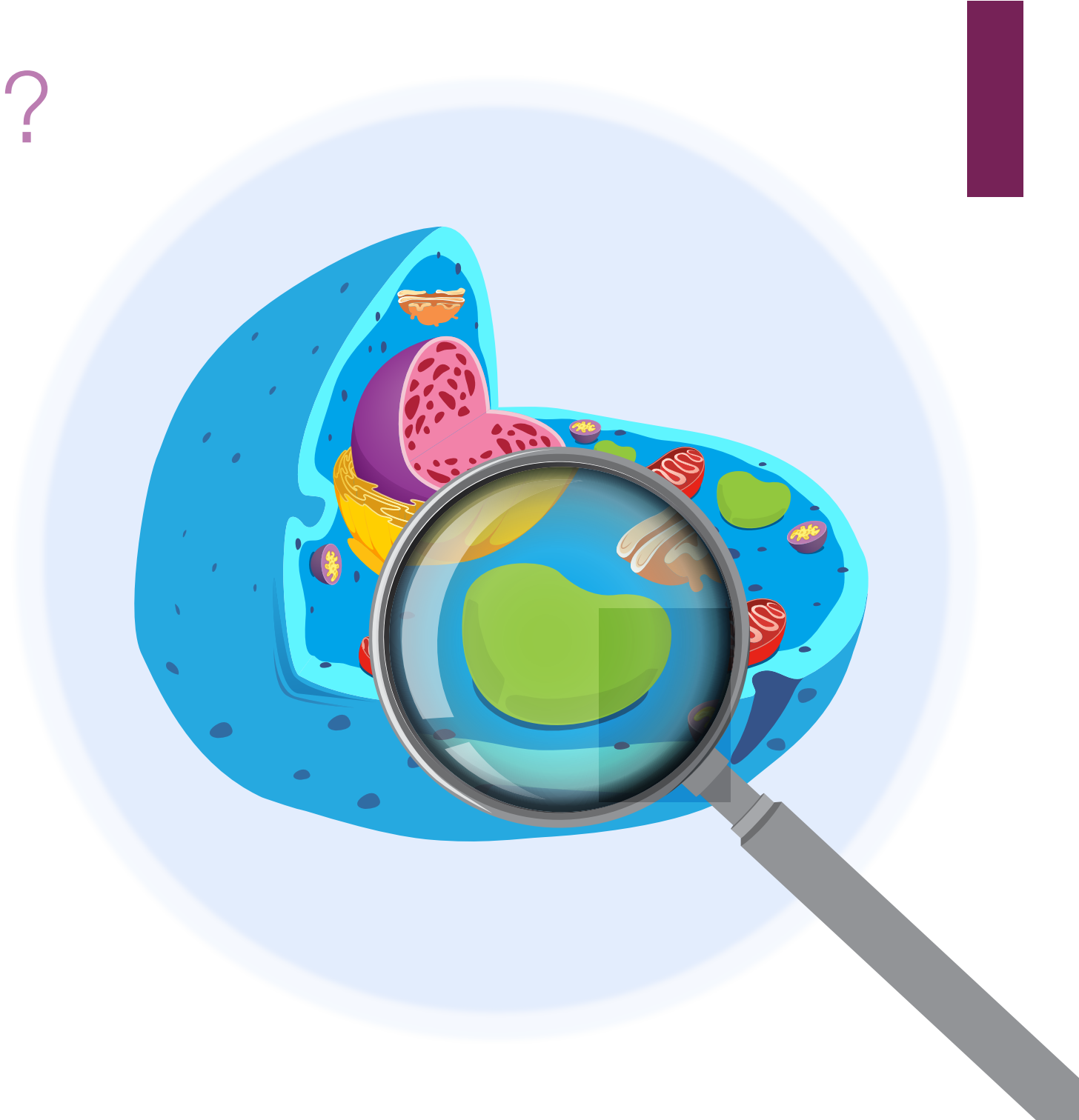
Lisosomas

Organelos que actúan como plantas de reciclaje.

mediante las

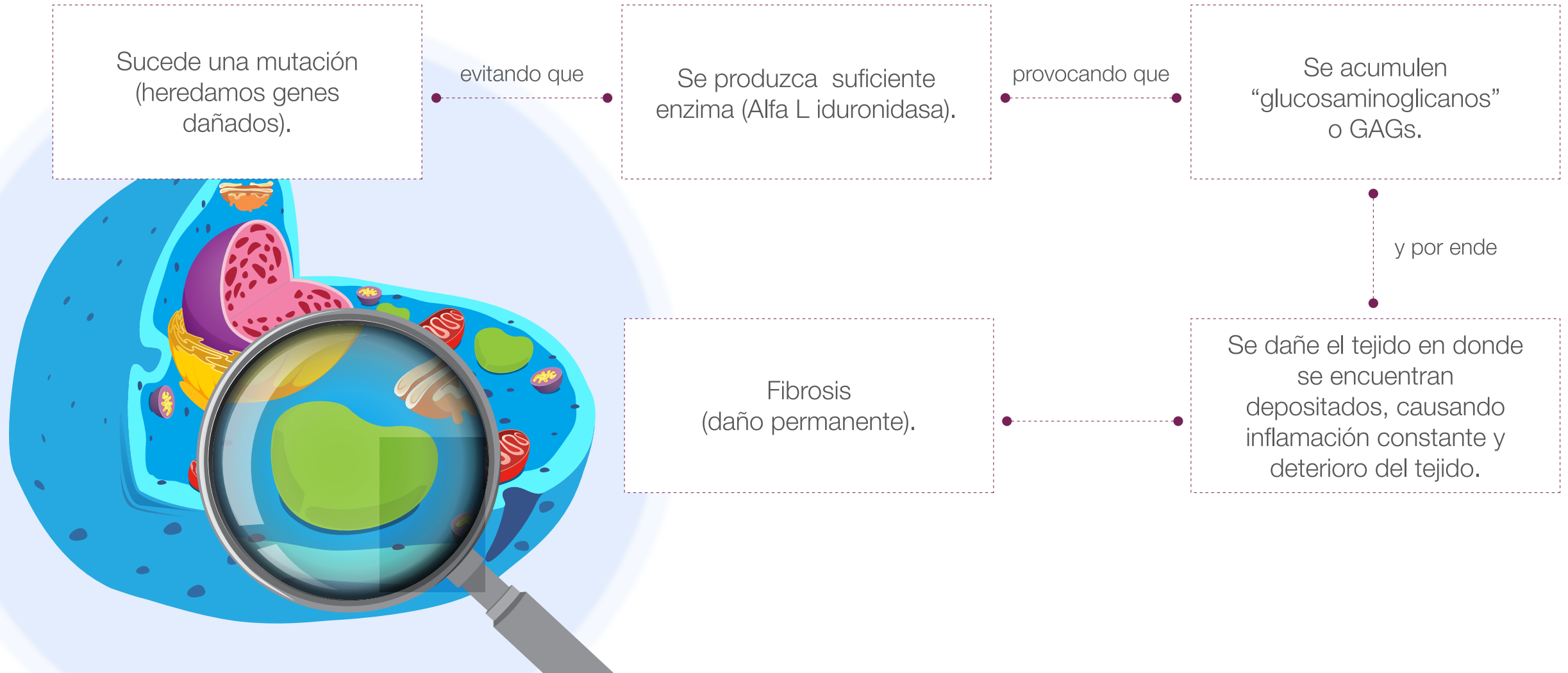
Enzimas

Sustancias que procesan los residuos antes de eliminarlos o utilizarlos.



¿Cómo se produce?

En la enfermedad de MPS 1...



En resumen, la Enfermedad de Mucopolisacaridosis Tipo 1 ó MPS 1 es

Una condición genética que produce una deficiencia para producir en mi organismo una enzima conocida como Alfa L-iduronidasa.

- Multisistémica (afecta varias partes del cuerpo).
- De progresión lenta y es una condición de por vida.
- Difícil de diagnosticar.
- Existen 2 tipo de MPS 1.
 - *Tratamientos.*
 - *Signos y Síntomas.*

pueden variar

1 caso de MPS1 por cada 100,000 habitantes.

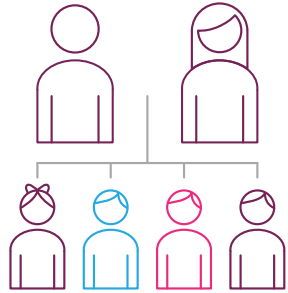


¿Cómo es el mecanismo de herencia?

Es una enfermedad genética, se adquiere desde que somos un bebe en formación.

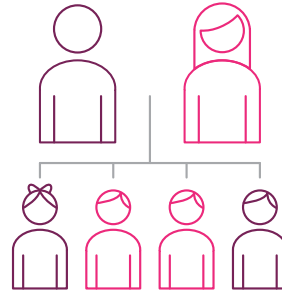
Todo dependerá de la información genética de tus padres

Ambos portadores



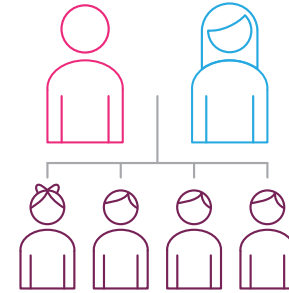
50% portador.
25% sano.
25% afectado.

Un portador y un afectado



50% portador.
50% afectado.

Un afectado y uno sano



100% portador.

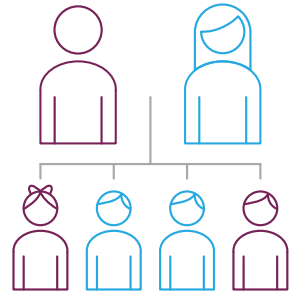
● Portador.

● Sano

● Afectado

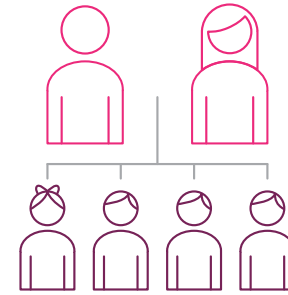
Todo dependerá de la información genética de tus padres

Un portador y uno sano



50% portador.
50% sano.

Ambos afectados

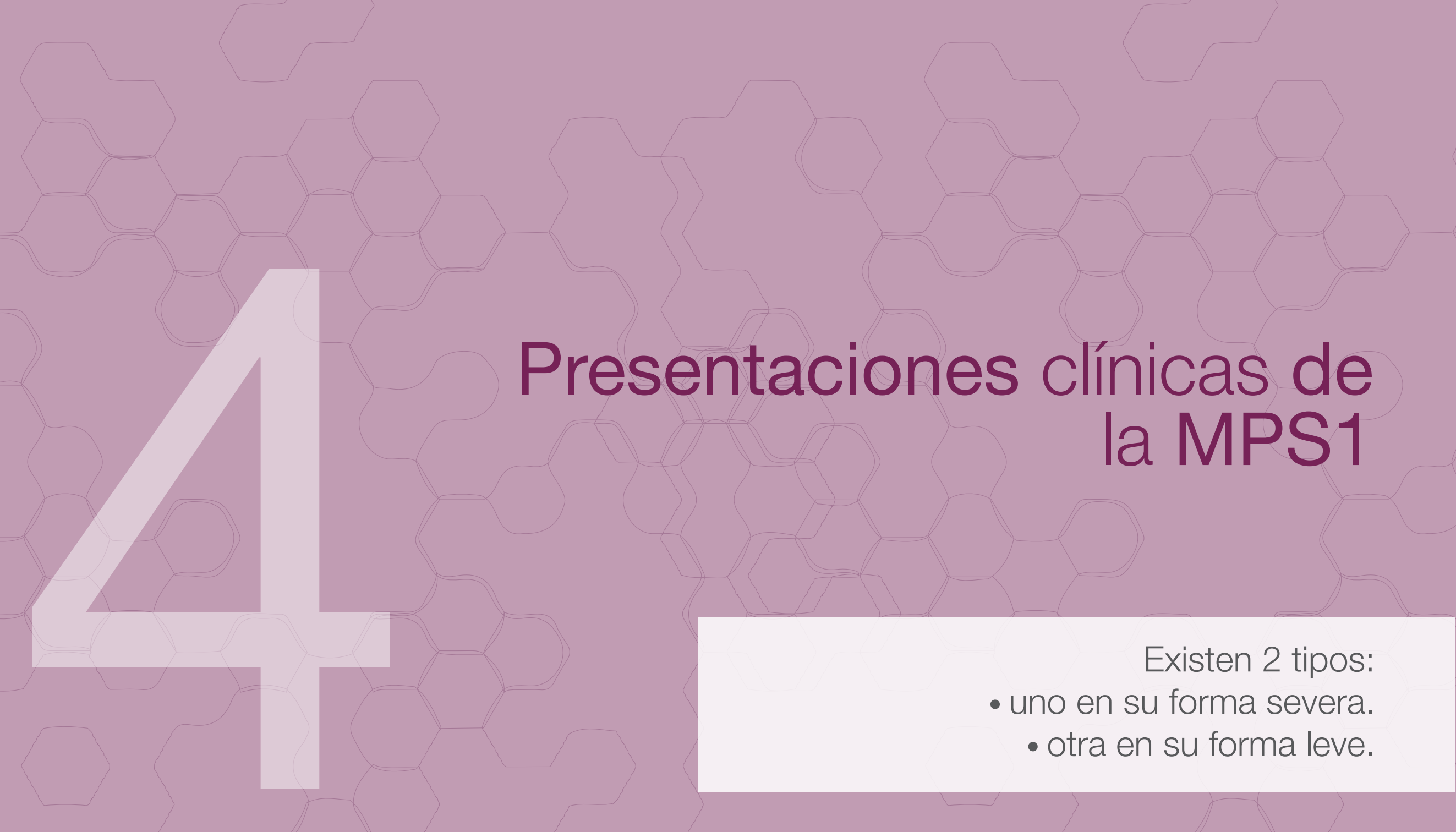


100% enfermos.

● Portador.

● Sano

● Afectado



4 Presentaciones clínicas de la MPS1

Existen 2 tipos:

- uno en su forma severa.
- otra en su forma leve.

Presentación clínica severa: Síndrome de Hurler

Deformidad de la columna.



Facies toscas
(Rasgos o características
del rostro).



Hernias abdominales
recurrentes desde pequeños.



Infecciones recurrentes de
oídos y/o garganta.



Dolores articulares, que no
producen hinchazón.



Presentación clínica severa: Síndrome de Hurler

Pérdida auditiva.



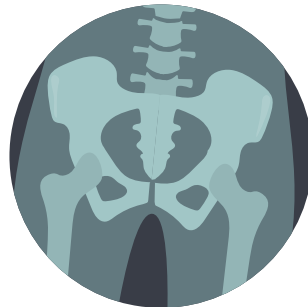
Un hígado y/o un bazo aumentado de tamaño.



Talla baja.



Deformidades de los huesos en todo su cuerpo.



Contracturas de las articulaciones, principalmente de manos, codos, rodillas.



Presentación clínica leve: Síndrome de Hurler-Sheie o Sheie

Dolores articulares,
sin inflamación.



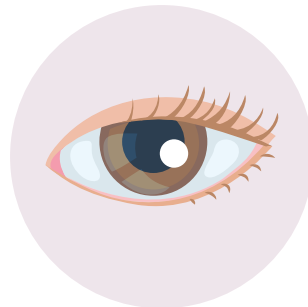
Síndrome del Túnel de
Carpo (bilateral).



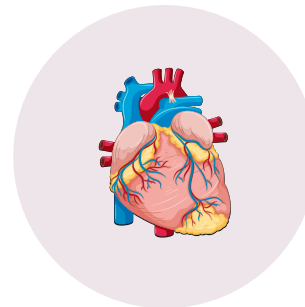
Hernias recurrentes.

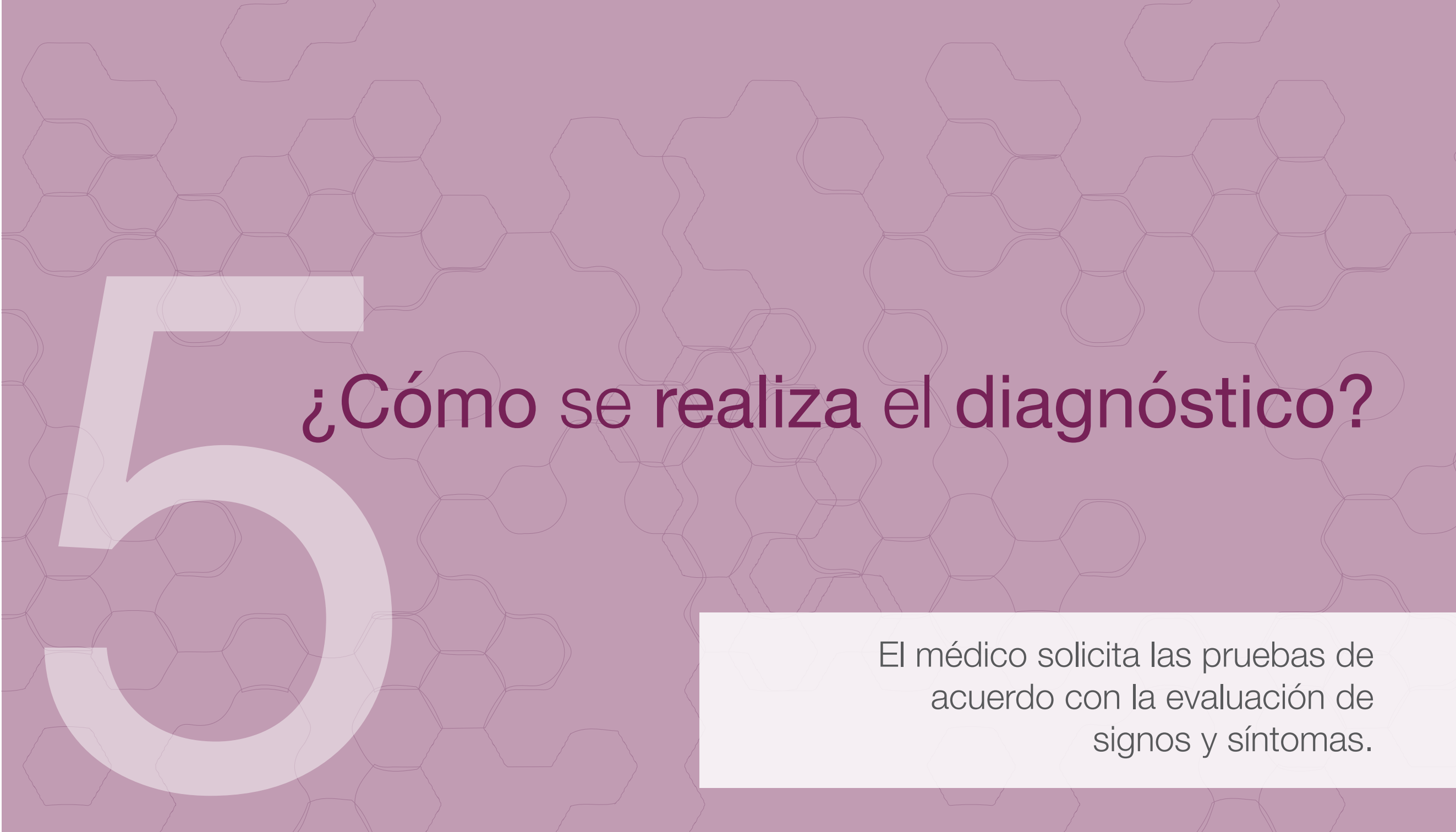


Cataratas en los ojos.



Soplo en el corazón.



The background features a repeating pattern of hexagons in a light purple shade. On the left side, there is a large, stylized number '5' in a darker purple color, which is partially obscured by the main title text.

¿Cómo se realiza el diagnóstico?

El médico solicita las pruebas de acuerdo con la evaluación de signos y síntomas.

Los exámenes que deben realizarse

Medición Enzimática

Se analiza en las células del paciente si se produce o no la enzima que permite que los lisosomas metabolicen los residuos.

Prueba de Tamizaje

Análisis en papel filtro o DBS (gota de sangre seca en papel).



Prueba Confirmatoria

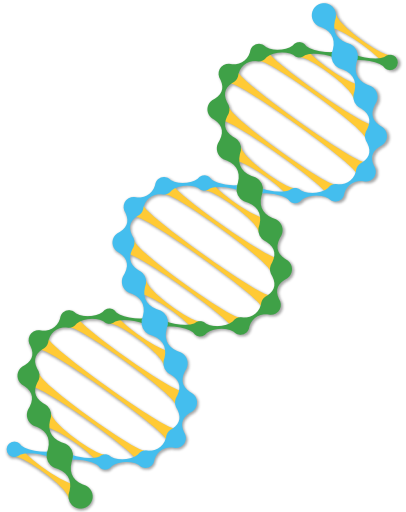
Análisis en leucocitos.



Los exámenes que deben realizarse

Análisis Molecular

Busca la variante genética responsable de la enfermedad.



Pruebas Complementarias

Son pruebas que se realizan con el objetivo de concluir de manera definitiva el diagnóstico por laboratorio.





¿Cuál es el tratamiento?

La enfermedad de MPS 1 no se cura, si se lleva un tratamiento apegado a la recomendación del médico, se podrá llevar una vida lo más normal posible y prevenir las complicaciones.

Terapia de Reemplazo Enzimático (TRE)

¿Cómo?

Por vía intravenosa.



¿Qué?

Medicamento que contiene la enzima que no se está produciendo dentro del cuerpo, para descomponer correctamente el GAGs.



¿Cuándo?

De acuerdo con el esquema de tratamiento definido por el médico tratante.



¿Para?

- Mejora de los síntomas.
- Estabilización de la enfermedad.
- Freno de la progresión de la enfermedad.



Adicionalmente considerar

Tener presente que los tratamientos son particulares de acuerdo con cada paciente en específico.

Hábitos de vida saludable.



Manejo multidisciplinario integral de la patología.



Otros medicamentos recetados por el médico.



Asistencia oportuna a controles y seguimientos médicos.



Compromiso y empoderamiento con el manejo de la enfermedad.





¿Cuándo acudir a los servicios de salud de manera prioritaria?

Si presentas algunos de los siguientes síntomas

Fiebre constante.



Dificultad respiratoria.



Fatiga constante.



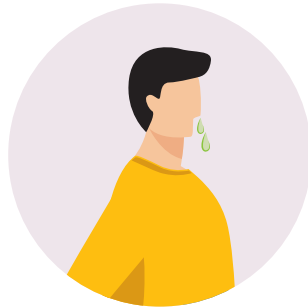
Vómitos o diarrea a repetición.



Secreción purulenta de los oídos.



Incremento en la excreción de moco por la nariz.



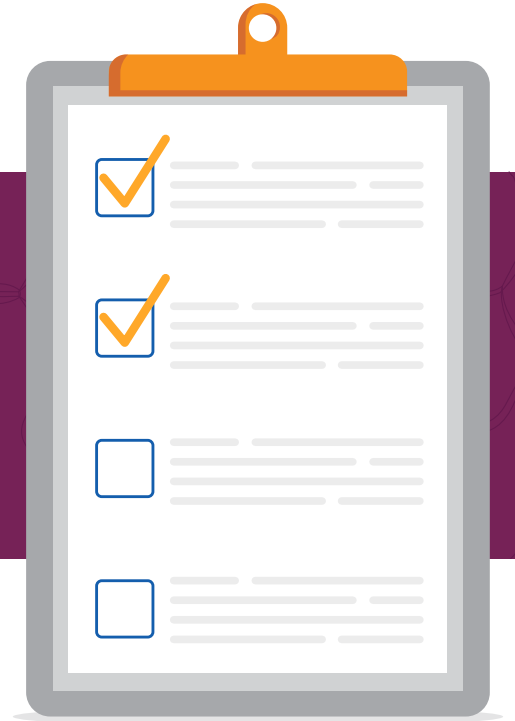
Dolor abdominal constante.



Que la hernia presente cambios de color o mucho dolor constante.



¡Revisemos lo aprendido!



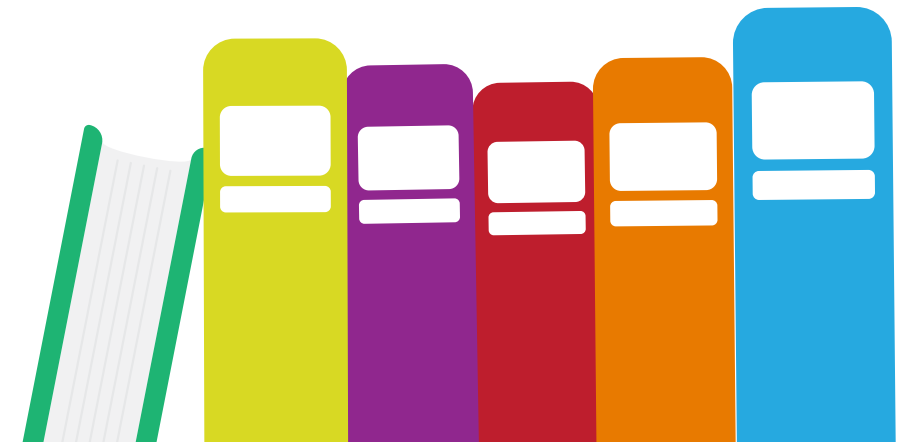
¡Gracias por tu atención!

Material de propiedad exclusiva de Sanofi dirigido a pacientes y diseñado con fines educativos. Contiene recomendaciones generales que en ningún caso pretenden reemplazar la consulta médica. Estas recomendaciones deben ser discutidas y acordadas con el médico tratante. Para mayor información comunicarse con el departamento médico en Colombia: Sanofi-Aventis de Colombia S.A. Transversal 23 N° 97-73 - Edificio City Business. Piso 8. Bogotá D.C. Teléfono: 621 4400 - Fax: 744 4237. En Bolivia, Centro América y Caribe: Sanofi-Aventis de Panamá S.A. Torre Evolution, piso 32, Calle 50 y Av. Aquilino de la Guardia Obarrio- Cuidad de Panamá, República de Panamá Telf.: (507) 382-9500. informed.pac@sanofi.com
Sitio web: <http://www.sanofi.com.pa/lpa/sp/index.jsp>. En Ecuador: Sanofi-Aventis del Ecuador S.A. Centro Corporativo Ekopark, Vía Antigua a Nayón y Av. Simón Bolívar, torre 2, piso 5, código postal EC 170503 Telf: (593) 2500-3020. En Peru para Genzyme: Genzyme del Perú SAC. Av. Javier Prado Este 444 Piso 15, San Isidro o, Lima - Peru. Teléfono: (+511) 631-9100.

MAT-CO-2200060-01/2022. | VERSIÓN 01 - FECHA VIGENCIA: 25/02/2022.

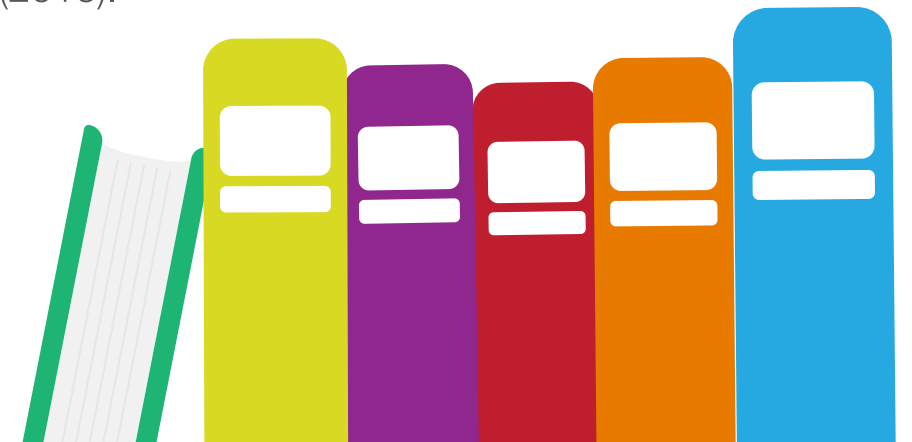
Referencias bibliográficas

1. Viskochil D, Muenzer J, Guffon N, et al. Carpal tunnel syndrome in mucopolysaccharidosis I: a registry-based cohort study. *Dev Med Child Neurol*. 2017;59(12):1269-1275. doi:10.1111/dmcn.13545
2. Arn P, Wraith JE, Underhill L. Characterization of surgical procedures in patients with mucopolysaccharidosis type I: findings from the MPS I Registry. *J Pediatr*. 2009;154(6):859-64.e3. doi:10.1016/j.jpeds.2008.12.024
3. Beck M, Arn P, Giugliani R, et al. The natural history of MPS I: global perspectives from the MPS I Registry. *Genet Med*. 2014;16(10):759-765. doi:10.1038/gim.2014.25
4. Cimaz R, Coppa GV, Koné-Paut I, et al. Joint contractures in the absence of inflammation may indicate mucopolysaccharidosis. *Pediatr Rheumatol Online J*. 2009;7:18. Published 2009 Oct 23. doi:10.1186/1546-0096-7-18
5. Gabrielli, O., Clarke, L.A., Ficcadenti, A. et al. 12 year follow up of enzyme-replacement therapy in two siblings with attenuated mucopolysaccharidosis I: the important role of early treatment. *BMC Med Genet* 17, 19 (2016). <https://doi.org/10.1186/s12881-016-0284-4>
6. Guffon, Nathalie et al. "Growth impairment and limited range of joint motion in children should raise suspicion of an attenuated form of mucopolysaccharidosis: expert opinion." *European journal of pediatrics* vol. 178,4 (2019): 593-603. doi:10.1007/s00431-019-03330-x



Referencias bibliográficas

7. Khan SA, Peracha H, Ballhausen D, et al. Epidemiology of mucopolysaccharidoses. *Mol Genet Metab.* 2017;121(3):227-240. doi:10.1016/j.ymgme.2017.05.016
8. Lin HY, Lin SP, Chuang CK, et al. Incidence of the mucopolysaccharidoses in Taiwan, 1984-2004. *Am J Med Genet A.* 2009;149A(5):960-964. doi:10.1002/ajmg.a.32781
9. Martins, A.M., Lindstrom, K., Kyosen, S.O. et al. Short stature as a presenting symptom of attenuated Mucopolysaccharidosis type I: case report and clinical insights. *BMC Endocr Disord* 18, 83 (2018). <https://doi.org/10.1186/s12902-018-0311-x>
10. Moore, David et al. "The prevalence of and survival in Mucopolysaccharidosis I: Hurler, Hurler-Scheie and Scheie syndromes in the UK." *Orphanet journal of rare diseases* vol. 3 24. 16 Sep. 2008, doi:10.1186/1750-1172-3-24
11. Murphy, A M et al. "Incidence and prevalence of mucopolysaccharidosis type 1 in the Irish republic." *Archives of disease in childhood* vol. 94,1 (2009): 52-4. doi:10.1136/ad.2007.135772
12. Suarez-Guerrero, J., Iván Gómez Higuera, P., Arias Flórez, J., & Contreras-García, G. (2016). Mucopolisacaridosis: características clínicas, diagnóstico y de manejo. *Revista Chilena de Pediatría*, 87(4), 295-304.



Referencias bibliográficas

13. de Ru, Minke H et al. "Enzyme replacement therapy and/or hematopoietic stem cell transplantation at diagnosis in patients with mucopolysaccharidosis type I: results of a European consensus procedure." *Orphanet journal of rare diseases* vol. 6 55. 10 Aug. 2011, doi:10.1186/1750-1172-6-55
14. Thomas JA, Beck M, Clarke JT, Cox GF. Childhood onset of Scheie syndrome, the attenuated form of mucopolysaccharidosis I. *J Inherit Metab Dis*. 2010;33(4):421-427. doi:10.1007/s10545-010-9113-7
15. Tylki-Szymańska A, De Meirleir L, Di Rocco M, et al. Easy-to-use algorithm would provide faster diagnoses for mucopolysaccharidosis type I and enable patients to receive earlier treatment. *Acta Paediatr*. 2018;107(8):1402-1408. doi:10.1111/apa.14417

