

Hoja informativa sobre las pruebas de detección temprana a recién nacidos

Mucopolisacaridosis tipo I

¿Qué es la MPS I?

La mucopolisacaridosis tipo I (MPS I) es una enfermedad lisosomal causada por cambios (mutaciones) en el gen que produce la enzima alfa-L-iduronidasa (IDUA). Se hereda en un patrón autosómico recesivo, lo que significa que ambos progenitores son portadores genéticos de la enfermedad, pero no la padecen. La actividad reducida de la enzima IDUA provoca una acumulación de glucosaminoglicanos (GAG) en los lisosomas, que son partes de la célula que almacenan y liberan energía. Esto puede afectar a los sistemas cardíaco, respiratorio, nervioso central, muscular y esquelético. El espectro de la MPS I puede variar de grave a leve. Se calcula que la MPS I ocurre en aproximadamente 1 a 3 bebés por cada 100,000 nacidos vivos.

¿Cuáles son los síntomas?

Alrededor del 60% de los casos de MPS I identificados son del tipo más grave, la enfermedad con esta severidad a veces se conoce como síndrome de Hurler. Los signos y síntomas son variables, pero pueden incluir macrocefalia o tamaño de la cabeza superior al normal, hidrocefalia o exceso de líquido cerca de las estructuras cerebrales, anomalías de las válvulas cardíacas, rasgos faciales distintivos, agrandamiento del hígado y el bazo, lengua grande, problemas oculares y anomalías óseas y articulares. El retraso en el desarrollo puede aparecer en el primer año de vida. Se trata de una enfermedad progresiva y, sin el tratamiento adecuado, los niños pueden tener una esperanza de

vida más corta, a veces llegando solo al final de la infancia.

Otras formas de la enfermedad, también conocidas como síndrome de Hurler-Scheie o Scheie, son atenuadas o menos graves, tienen una edad de aparición más tardía y una progresión más lenta. Los síntomas pueden aparecer en cualquier momento, desde la infancia hasta la edad adulta. Algunas personas con el tipo más leve tienen discapacidades del aprendizaje, mientras que otras no presentan deficiencias intelectuales.

Las personas con MPS I atenuada suelen vivir hasta la edad adulta, pero pueden tener una esperanza de vida más corta.

¿Qué esperar sobre los cuidados de la MPS I?

Una vez hecho el diagnóstico, el objetivo es manejar los síntomas para mejorar la calidad de vida y retrasar la progresión del trastorno. Dependiendo de los signos y síntomas que presente el menor, también pueden ser necesarios otros especialistas médicos, como un cardiólogo y un otorrinolaringólogo (especialista en oídos, nariz y garganta).

Otros cuidados incluyen:

- **Terapia física.** Es una parte muy importante del tratamiento de los síntomas de MPS I. La fisioterapia constante en las primeras etapas de la vida puede ayudar a preservar la movilidad y disminuir el dolor y la rigidez articular.
- **Cirugía.** Podría ser necesario remover las amígdalas y adenoides o insertar tubos para el tímpano y así prevenir algunas infecciones de las vías respiratorias superiores y poder reducir la pérdida auditiva. En algunos casos puede recomendarse el uso de audífonos. Los menores



podrían desarrollar hidrocefalia (exceso de líquido alrededor de las estructuras cerebrales), por lo que puede recomendarse una intervención quirúrgica para aliviar la presión dentro del cráneo.

- **Terapia de reemplazo enzimático (ERT):**

Puede ser un tratamiento eficaz para los síntomas de algunos tipos de MPS I. Este tratamiento tiene como objetivo ayudar a las enzimas que están presentes en niveles bajos en los lisosomas del bebé. La ERT puede mejorar el crecimiento, el movimiento de las articulaciones, la apnea del sueño, la función respiratoria, los niveles de dolor y la visión, y detener el agrandamiento del hígado y el bazo.

- **Trasplante de células madre hematopoyéticas (HSCT):**

Este procedimiento especial puede recomendarse para mejorar los síntomas. Las células madre hematopoyéticas pueden encontrarse en la médula ósea (el tejido esponjoso del interior de los huesos), en el torrente sanguíneo o en la sangre del cordón umbilical de los recién nacidos.

Ensayos clínicos:

Algunas terapias nuevas pueden estar disponibles a través de ensayos clínicos. Hable con su especialista para obtener más detalles y saber si su hijo reúne los requisitos.

Recursos:

National Organization for Rare Diseases

www.rarediseases.org/rarediseases/mucopolysaccharidoses (en inglés)

Sociedad Nacional de MPS

<https://mpsociety.org/es/>

Baby's First Test

<https://babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/mucopolysaccharidosis-type-i> (en inglés)

MedlinePlus

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001204.htm>

Avancemos Juntos Texas

<https://www.navigatelifetexas.org/es/diagnosis-healthcare/children-with-multiple-disabilities-rare-conditions-undiagnosed>

Fundación Kennedy Ladd

<https://kennedyladd.org/> (en inglés)





TEXAS

¿Dónde puedo encontrar más información?

Escanee el código QR con la cámara de su teléfono.



Qué hacer después de recibir un resultado positivo de MPS I

Las pruebas de detección temprana a recién nacidos se hacen a todos los bebés por medio de un análisis de sangre para identificar a los que tienen riesgo de padecer trastornos raros. Los resultados de su bebé muestran una actividad reducida o ausente de la enzima alfa-L-iduronidasa. Eso significa que hay una posibilidad de que su bebé tenga una enfermedad llamada Mucopolisacaridosis tipo I. Es necesario hacerle pruebas confirmatorias adicionales y un examen físico tan pronto como sea posible para confirmar si su bebé tiene MPS I.

Siguientes pasos

- Es importante realizar las pruebas de laboratorio. Estos resultados ayudarán a confirmar o descartar el diagnóstico.
- El médico de su bebé le ayudará a concertar una visita a una clínica especializada que esté familiarizada con la MPS I. El especialista revisará la salud de su bebé y discutirá a detalle los resultados de las pruebas con usted durante la visita. El equipo de atención podría incluir a un asesor en genética, porque se trata de una enfermedad genética. El diagnóstico oportuno y un tratamiento temprano pueden reducir el impacto de la enfermedad.

¿Qué es la MPS I?

La enfermedad MPS I es un trastorno hereditario raro causado por variantes no activas en un gen llamado IDUA. Este gen controla la cantidad de la enzima alfa-L-iduronidasa que el cuerpo puede producir. Las personas con MPS I carecen de esta enzima o tienen una actividad enzimática reducida, por lo que hay un funcionamiento deficiente. Cuando no hay suficiente actividad de la enzima alfa-L-iduronidasa, se acumulan glucosaminoglicanos en el cuerpo. Esto hace que ciertos órganos y músculos no funcionen adecuadamente. Hay distintos tipos de MPS I. Los especialistas le ayudarán a averiguar qué tipo tiene su hijo, si es que tiene alguno.

¿Cuáles son los síntomas?

La gravedad de la enfermedad y la edad de aparición de las complicaciones dependen del tipo de MPS I que tenga la persona. Pueden presentarse problemas óseos y articulares, aumento del tamaño del hígado y el bazo, problemas de visión y retraso del desarrollo. Cuando la MPS I es grave, los problemas comienzan en el primer o segundo año de vida.

¿En qué consiste el tratamiento?

El tratamiento temprano incluye cuidados de apoyo para cada órgano afectado y manejo de síntomas según sea necesario. A quienes tengan síntomas más graves se les puede administrar la terapia de reemplazo enzimático o un trasplante de células madre.



P.O. Box 149347 • Austin, Texas 78714-9347 • Teléfono: 512-776-3957/800-252-8023 ext.7763957
TTY: 800-735-2889 • www.dshs.texas.gov