

Hoja informativa sobre las pruebas de detección a recién nacidos

Mucopolisacaridosis tipo 2 (MPS II)

¿Qué es la MPS II?

La mucopolisacaridosis tipo 2, también conocida como el síndrome de Hunter, es una enfermedad genética que afecta el almacenamiento lisosomal en las células corporales. Las personas con MPS II no producen suficiente enzima iduronato-2-sulfatasa (I2S), necesaria para desdoblar los azúcares llamados glucosaminoglicanos (GAG). Esto provoca una acumulación de azúcares GAG en los tejidos que causa problemas por todo el cuerpo.

La enfermedad se origina debido a un cambio en el gen IDS, que está en el cromosoma X. Por ello, los varones suelen verse afectados porque heredan el cromosoma X de su madre, que no presenta síntomas de la enfermedad, pero es portadora de una copia no funcional del gen. Las niñas heredan un cromosoma X de su madre y uno de su padre, así que tienen menos probabilidades de heredar dos copias no funcionales del gen.

¿Cuáles son los síntomas?

La edad a la que se desarrollan los síntomas y el tipo de problemas que la MPS II causa varían en cada persona. Los síntomas podrían aparecer tan pronto como en el primer año de vida o hasta varios años después.

Los signos de la enfermedad incluyen los siguientes:

- Cabeza grande (macrocefalia)
- Lengua grande (macroglosia)
- Agrandamiento del hígado y el bazo (hepatoesplenomegalia)
- Protuberancia alrededor del ombligo o la ingle (hernia umbilical o inguinal)

- Problemas cardiacos
- Rigidez de las articulaciones
- Problemas para dormir
- Pérdida auditiva

¿Qué esperar sobre los cuidados de la MPS II?

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 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 II. La fisioterapia constante en las primeras etapas de la vida puede ayudar a preservar la movilidad y disminuir el dolor y la rigidez de las articulaciones.
- **Cirugía:** Podría ser necesario extirpar las amígdalas y adenoides o insertar tubos en el tímpano para prevenir algunas infecciones de las vías respiratorias superiores y 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), se podría recomendar una intervención quirúrgica para aliviar la presión dentro del cráneo.
- **Terapia de reemplazo enzimático (ERT) temprana:** Este puede ser un tratamiento eficaz para los síntomas de algunos tipos de MPS II. 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 articular, la apnea del sueño, la función respiratoria, los niveles de dolor y la visión, y detener el crecimiento del hígado y el bazo.





Trasplante de células madre hematopoyéticas

(HSCT): Este procedimiento especial se puede recomendar para mejorar los síntomas. Las células madre hematopoyéticas se encuentran en la médula ósea (el tejido esponjoso del interior de los huesos), el torrente sanguíneo o 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.

La evolución de la MPS II varía según el tipo de enfermedad del menor. En los niños con el tipo leve, el tratamiento oportuno y continuo puede propiciar el crecimiento y el desarrollo saludables. En los niños con el tipo grave, el tratamiento oportuno puede prevenir o retrasar algunos de los síntomas más graves.

Recursos:

Organización Nacional de Enfermedades Raras

www.rarediseases.org/rare-diseases/mucopolysaccharidoses (en inglés)

Sociedad Nacional de MPS

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

MedlinePlus

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001203.htm>

Institutos Nacionales de Salud: Enfermedades lisosomales

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK563270/>
(en inglés)

Avancemos Juntos Texas

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

Baby's First Test

<https://spanish.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/mucopolisacaridosis-tipo-ii>





TEXAS
Health and Human
Services

Texas Department of State
Health Services

¿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 II

Las pruebas de detección se hacen a todos los recién nacidos 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 iduronato-2-sulfatasa (I2S). Eso significa que hay una posibilidad de que su bebé tenga una enfermedad llamada Mucopolisacaridosis tipo II. Es necesario hacerle pruebas confirmatorias adicionales y un examen físico tan pronto como sea posible para confirmar si su bebé tiene MPS II.

Siguientes pasos

- Es importante realizar las pruebas de laboratorio. Estos resultados ayudarán a confirmar o descartar un diagnóstico.
- El médico de su bebé le ayudará a concertar una visita a una clínica especializada que esté familiarizada con la MPS II. Un 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 el tratamiento temprano pueden reducir el impacto de la enfermedad.

¿Qué es la MPS II?

La mucopolisacaridosis tipo 2, también llamada síndrome de Hunter, es un trastorno genético que afecta principalmente a varones. Interfiere con la capacidad del cuerpo de desdoblar y reciclar mucopolisacáridos específicos, también conocidos como glucosaminoglicanos (GAG). La MPS II es un espectro de enfermedades con síntomas que van de leves a graves. En algunos bebés, la detección y la administración oportuna del tratamiento podría prevenir o retrasar algunos de los efectos graves asociados con la enfermedad.

¿Cuáles son los síntomas?

La gravedad de la enfermedad y la edad de aparición de las complicaciones dependen del tipo de MPS II. Pueden presentarse problemas óseos y articulares, aumento del tamaño del hígado y el bazo, problemas de visión y retraso del desarrollo. Cuando la MPS II 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 las personas con síntomas graves se les puede administrar la terapia de reemplazo enzimático (ERT) o un trasplante de células madre.