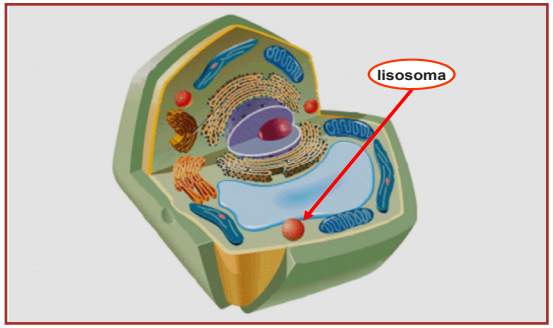
MUCOPOLISACARIDOSIS

¿QUÉ SON LAS MUCOPOLISACARIDOSIS (MPS)?

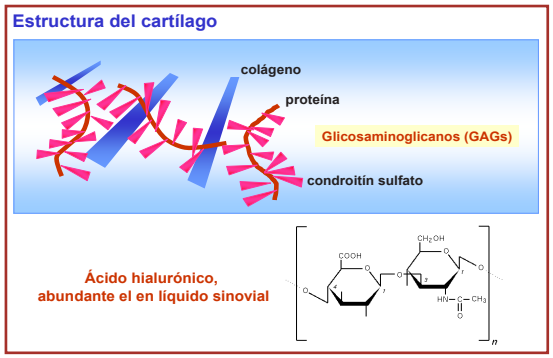
Son un grupo de enfermedades de depósito lisosomal causadas por deficiencias de diversas enzimas implicadas en la degradación de los glicosaminoglicanos (GAGs, conocidos también como mucopolisacáridos). Son enfermedades de herencia autosómica recesiva, poco frecuentes y multisistémicas (que afectan a diferentes órganos o sistemas).

¿QUÉ ES EL LISOSOMA?



El lisosoma es una organela celular que contiene enzimas capaces de lisar (hidrolizar o romper) grandes moléculas, como los GAGs.

¿QUÉ SON LOS MUCOPOLISACÁRIDOS (GAGS)?



MUCOPOLISACARIDOSIS

Son largas cadenas de azúcares complejos, formados por repetición de dos unidades de azúcares simples, que intervienen en la formación de los huesos, cartílagos, tendones, córnea, piel y tejido conectivo. Se hallan también en el líquido sinovial (líquido viscoso que lubrica nuestras articulaciones).

¿QUÉ OCURRE EN LAS MPS?

Cuando alguna de las enzimas implicadas en la degradación de los GAGs no funciona correctamente, estos se degradan sólo parcialmente, en parte se acumulan dentro del lisosoma celular y en parte se eliminan por la orina.

¿POR QUÉ SE PRODUCE UNA MPS?

Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (**codificada**). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada uno de estos procesos metabólicos. Si heredamos una información errónea o parcialmente alterada, aquella reacción funcionará mal y se puede llegar a producir una **enfermedad metabólica hereditaria**.

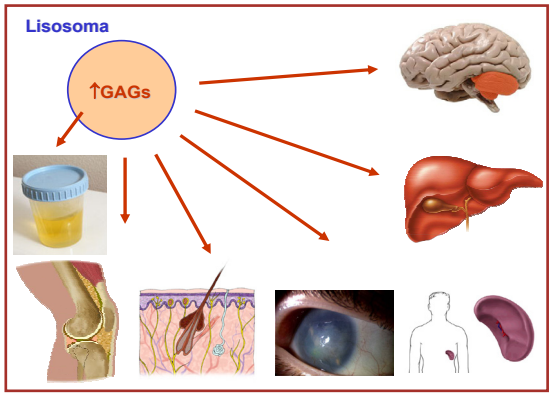
¿CUÁL ES LA CAUSA DE LAS MPS?

Están causadas por mutaciones (cambios estables y hereditarios) en los genes que codifican alguna de las diversas enzimas (11 en total) que intervienen en la degradación lisosomal de los GAGs.

MPS

MUCOPOLISACARIDOSIS

¿CUÁLES SON LAS CONSECUENCIAS DE UNA MPS?



Los pacientes con MPS presentan una clínica crónica, multisistémica y progresiva aunque de grado variable según los diferentes defectos. En general, presentan hepatoesplenomegalia (aumento del tamaño del hígado y bazo), malformaciones óseas y facies tosca. Algunos tipos de MPS presentan sordera, alteraciones de la visión, de la función cardiovascular y de la movilidad de las articulaciones, así como retraso mental en algunas de ellas.

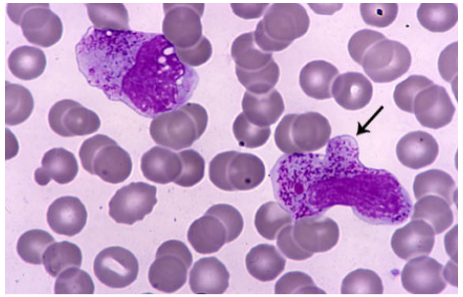
¿CUÁLES SON LOS TIPOS DE MPS?

TIPOS DE MUCOPOLISACARIDOSIS

- MPS I H, H/S, S ***(Hurler, Hurler-Scheie, Scheie)***
- MPS II ***(Hunter)***
- MPS III A,B,C,D ***(Sanfilippo)***
- MPS IV A,B ***(Morquio)***
- MPS VI ***(Maroteaux-Lamy)***
- MPS VII ***(Sly)***
- MPS IX ***(Natowicz)***

¿CÓMO SE DIAGNOSTICAN LAS MPS?

En la mayor parte de los tipos de MPS la presentación clínica es muy sugestiva de dicho grupo de enfermedades. La excreción aumentada de GAGs permite confirmar la sospecha y orientar el diagnóstico diferencial de los diferentes tipos de MPS, ya que excretan diversos GAGs (dermatán sulfato, queratán sulfato, heparán sulfato y condroitín sulfato).



Linfocitos vacuolados en algunas MPS

La observación microscópica de extensiones de sangre y médula ósea de los pacientes muestra grandes vacuolas (lisosomas llenos de GAGs) en algunos tipos de MPS.

La demostración del defecto enzimático (leucocitos, fibroblastos o suero) y el estudio genético confirman definitivamente el diagnóstico de MPS, permitiendo el consejo genético de las familias afectadas.

¿TIENEN TRATAMIENTO LAS MPS?

Las MPS son enfermedades potencialmente tratables mediante sustitución enzimática exógena El trasplante de médula ósea (trasplante de células sanas de médula ósea de un donante compatible a un paciente sin enzima funcional) de efectividad dudosa, puede ser utilizado en MPS I antes de los

MUCOPOLISACARIDOSIS

dos años. Actualmente se aplica la terapia enzimática sustitutiva (enzima sintetizado por biotecnología), aplicable en MPS I, II y VI. Estas terapias no son efectivas en MPS que cursan con daño neuronal, si éste ya está establecido, sólo son efectivas en casos presintomáticos. Tampoco son efectivas en MPS que afectan al sistema óseo. El diagnóstico precoz es, por ello, especialmente importante para la efectividad del tratamiento. Además en todos los pacientes que lo precisen se puede aplicar un tratamiento sintomático como el trasplante de córnea (en opacidades corneales), drenajes y prótesis auditivas, fisioterapia para la rigidez y la compresión asociada al síndrome del túnel carpiano, válvula en caso de hidrocefalia, etc…

Las MPS conllevan graves consecuencias para quien las padece. El diagnóstico precoz, tratamiento sintomático y terapias específicas para algunos tipos de MPS pueden ayudar a estos pacientes.

Sant Joan de Déu
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Barcelona, Espanya
+34 93 253 21 00
Fax +34 93 203 39 59
www.hsjdbcn.org
© Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats.

Sant Joan de Déu
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

MUCO-POLI-SACARIDOSIS

UNIDAD DE SEGUIMIENTO DE LA PKU Y OTROS TRASTORNOS METABÓLICOS
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU