

Enfermedad rara Mucopolisacaridosis

Casos de enfermedades metabólicas hereditarias urgen de diagnóstico temprano

- ✓ *Una detección temprana permitirá que los pacientes reciban un manejo médico integral, oportuno y enfocado en lograr una mejor calidad de vida del paciente.*

Guatemala. 15 de mayo. Desarrollar ciertos signos y síntomas particulares tales como: rasgos faciales toscos, opacidad corneal, sordera, infecciones respiratorias a repetición, enfermedad cardiovascular, crecimiento del abdomen, hernias umbilicales e inguinales, y afectación ósea, entre otros, podrían alertar sobre la sospecha del padecimiento de la enfermedad rara Mucopolisacaridosis (MPS).

Ese padecimiento se compone de un grupo de enfermedades hereditarias, progresivas de afectación multisistémica, secundarias a la deficiencia de 11 tipo de enzimas que participan en el metabolismo de glucosaminoglucanos (GAG) a nivel lisosomal ocasionando 7 tipos de Mucopolisacaridosis.¹

Los GAGs son un tipo de carbohidratos que proporcionan soporte estructural a nuestras células y son parte importante de los procesos de regulación y comunicación entre ellas.¹ La prevalencia combinada de las Mucopolisacaridosis es de alrededor de 1 caso en cada 100.000 nacidos vivos.²

En Guatemala, pese a que no se cuenta con información oficial, sobre la cantidad exacta de pacientes diagnosticados con enfermedad de mucopolisacaridosis o sus subtipos, se estima que pueden existir casos que aún no son diagnosticados.

La Mucopolisacaridosis es catalogada como una enfermedad multisistémica, crónica y progresiva, con una gran variabilidad en cuanto a la forma de presentación, cronología y severidad, la cual requiere un diagnóstico temprano para ofrecer calidad de vida al paciente.

El Dr. Jorge Ortiz, Gerente Médico de Sanofi resaltó que al igual que otras enfermedades, un diagnóstico temprano puede marcar la diferencia en el paciente, para que pueda recibir un manejo médico integral, oportuno y enfocado en lograr una mejor atención de quien lo desarrolla.

“Cada 15 de mayo se conmemora a nivel mundial el día de las MPS, por eso en el marco de esta fecha, hago un llamado a la población para concientizar sobre la importancia de un diagnóstico temprano, que pueda marcar la diferencia en la vida del paciente. Es importante que si alguna personas presenta alguno de los síntomas mencionados, acudan por atención médica”, enfatizó Ortiz.

BOLETIN DE PRENSA

En los últimos años los avances en el tratamiento en las mucopolisacaridosis han generado un cambio importante en su pronóstico, las cuales tiene una incidencia muy alta en la calidad de vida de los pacientes.

“Anteriormente su atención se limitaba al tratamiento sintomático de las complicaciones desde un abordaje multidisciplinar, sin embargo desde hace unas décadas existe la posibilidad de reponer la actividad enzimática por distintas vías, principalmente la administración endovenosa en la terapia de remplazo enzimático para MPS I, II, IV y VI o el trasplante de médula ósea para MPS I y VII”, explicó Ortiz.

Diagnóstico

El diagnóstico de esta enfermedad inicia ante la sospecha clínica a través de la detección de algunos de los síntomas iniciales, seguido de un estudio de eliminación de GAGs en orina, preferentemente de 24 horas.

El patrón de eliminación es específico para cada MPS. En algunas ocasiones la excreción de GAGs en orina puede ser normal o en el límite alto del rango, lo cual no descarta el diagnóstico de MPS si la clínica es sugestiva. La confirmación de la enfermedad y del tipo de MPS es la determinación de la actividad enzimática.

En el caso de los pacientes a los cuales se les desarrolla un estudio genético, este les permite identificar mutaciones que originan la ausencia de actividad enzimática y es imprescindible para poder ofrecer el adecuado asesoramiento genético.

Referencias

1. Suarez-Guerrero JL, et al. Mucopolisacaridosis: características clínicas, diagnóstico y de manejo [Mucopolysaccharidosis: clinical features, diagnosis and management]. Rev Chil Pediatr. 2016 Jul-Aug;87(4):295-304
2. Khan SA, et al Epidemiology of mucopolysaccharidoses. Mol Genet Metab. 2017 Jul;121(3):227-240.
3. <https://diariosalud.com.ec/2020/05/15/15-de-mayo-dia-mundial-de-las-mucopolisacaridosis/>
4. Stapleton M, et al .Clinical presentation and diagnosis of mucopolysaccharidoses. Mol Genet Metab. 2018 Sep;125(1-2):4-17.
5. Noh H, et al. Current and potential therapeutic strategies for mucopolysaccharidoses. J Clin Pharm Ther. 2014 Jun;39(3):215-24.

Contacto:

Vanessa Esquivel Sánchez
vesquivel@cacporterновelli
Teléfono: (506) 8819-980