

Hoja informativa para padres sobre la mucopolisacaridosis tipo I

A todos los bebés nacidos en North Carolina se los examina al nacer para identificar ciertas enfermedades u otros problemas de salud que pueden tratarse si se detectan a tiempo. El resultado de la prueba de detección del recién nacido mostró que su bebé podría tener mucopolisacaridosis tipo I (MPS I). Se remitirá a su bebé a un especialista para que le haga más pruebas y así saberlo con certeza.

Por lo general, no hay signos de la MPS I al nacer.

¿Qué es la MPS I?

La MPS I es un trastorno hereditario poco frecuente que afecta a la mayor parte del cuerpo. Las personas con MPS I no pueden descomponer un grupo de azúcares complejos llamados glicosaminoglicanos (GAG) porque no tienen una enzima llamada iduronidasa. Como resultado, los glicosaminoglicanos se acumulan en las células y causan problemas de salud. Se ha demostrado que el inicio temprano del tratamiento de la MPS I ayuda a prevenir, detener o retrasar muchos de los problemas de salud relacionados a esta.

¿Cuáles son los síntomas de la MPS I?

Las personas con MPS I presentan una serie de síntomas o signos de la enfermedad. En los casos graves, también conocidos como síndrome de Hurler, los bebés con MPS I pueden presentar signos en el primer año de vida. Estos síntomas pueden empeorar rápidamente. En los casos atenuados o más leves de MPS I, los síntomas pueden no aparecer hasta más adelante en la infancia. Los síntomas pueden incluir:

- Retrasos en el desarrollo (como retraso para hablar y caminar)
- Cabeza grande (macrocefalia)
- Opacidad en el ojo (opacidad corneal)
- Pérdida de audición
- Goteo nasal frecuente
- Vientre grande (causado por un hígado y un bazo grandes)
- Protuberancia ósea en la espalda (cifosis espinal)
- Un bulto o protuberancia grande (una hernia) alrededor del ombligo (hernia umbilical) o en la zona del pañal (hernia inguinal)

¿Qué sucede después?

El pediatra de su bebé lo remitirá a un especialista de UNC para que le realice pruebas de seguimiento. Estas pruebas analizarán la sangre y la orina de su bebé para confirmar si tiene MPS I. Se pueden hacer tres pruebas. Una prueba comprobará la acumulación (o niveles altos) de glicosaminoglicanos (azúcares complejos) en la orina de su bebé. Una segunda prueba comprobará si el nivel de la enzima iduronidasa es bajo. Una tercera prueba, que analiza la sangre, examinará los genes (ADN) de su bebé para comprobar si existe un cambio genético (mutación) que causa la MPS I. Estas tres pruebas se utilizarán en conjunto para confirmar si su bebé tiene MPS I.

¿Cómo se trata la MPS I?

Las opciones de tratamiento incluyen:

- **Trasplante de células madre hematopoyéticas:** se introducen células de médula ósea o de sangre de cordón umbilical de un donante en la vena del bebé (por vía intravenosa) para que su organismo pueda producir la enzima que le falta. Este tratamiento se recomienda para bebés con MPS I grave.
- **Terapia de reemplazo enzimático (TRE):** la TRE es un medicamento que se administra semanalmente a la vena del bebé (por vía intravenosa) para reemplazar la enzima faltante. Se recomienda para bebés con MPS I atenuada.

Si a su bebé se le diagnostica MPS I, se lo derivará a otros especialistas para que lo ayuden con su atención.

¿A dónde puedo ir para obtener más información?

Use la cámara de su teléfono para escanear los códigos QR incluidos a continuación.



[Primera prueba del bebé](#) 



[National MPS Society](#) 



[Metabolismo y Genética Pediátrica de UNC](#) 



NC DEPARTMENT OF
HEALTH AND HUMAN SERVICES

División de Salud Pública del Departamento de Salud y Servicios Humanos (Department of Health and Human Services, DHHS) del Estado de North Carolina
www.ncdhhs.gov

<http://slph.ncpublichealth.com>

El DHHS de NC es un empleador y proveedor que ofrece igualdad de oportunidades.

Esta hoja informativa es patrocinada por los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) del Departamento de Salud y Servicios Humanos (Health and Human Services, HHS) de los Estados Unidos como parte de una subvención financiera por un total de \$423 900, financiado en su totalidad por los CDC/HHS. Los contenidos expuestos son de los autores y no representan necesariamente los puntos de vista oficiales, ni cuentan con la aprobación plena de los CDC/HHS o el gobierno de los Estados Unidos.