

Hoja informativa para proveedores sobre la mucopolisacaridosis tipo I

¿Qué es la mucopolisacaridosis tipo I (MPS I)?



La MPS I pertenece a un grupo de trastornos hereditarios por almacenamiento lisosómico conocidos como mucopolisacaridosis (MPS). La MPS I está causada por la ausencia o deficiencia de una enzima específica, la alfa-L-iduronidasa, necesaria para descomponer los glicosaminoglicanos (GAG). Debido a esta deficiencia, los glicosaminoglicanos se almacenan en las células de todo el organismo, lo que provoca un daño celular progresivo con afectación multisistémica.

¿Cuáles son los signos y síntomas de la MPS I?

Los bebés con MPS I no suelen presentar síntomas al nacer, pero pueden desarrollar la enfermedad clínica en los primeros 6 a 12 meses de vida y pueden beneficiarse de una intervención temprana. La MPS I afecta a múltiples sistemas, incluidos el neurológico, respiratorio, cardíaco y musculoesquelético; también afecta a la audición y la visión.

La MPS I es un espectro continuo de la enfermedad, en el que algunos pacientes presentan síntomas neurológicos y físicos (síndrome de Hurler) y otros tienen síntomas principalmente físicos (síndromes de Hurler-Scheie o Scheie).

Síndrome de Hurler

En la forma grave de la MPS I (síndrome de Hurler), el retraso del desarrollo es evidente al final del primer año, con una meseta durante el segundo año de vida seguida de un deterioro cognitivo progresivo. El lenguaje puede estar limitado debido a la pérdida de audición y a las infecciones de oído recurrentes. Los rasgos físicos antes del final del primer año pueden incluir hernias, anomalías esqueléticas (habitualmente cifosis lumbar), opacidad corneal, rasgos faciales toscos, rinitis crónica, rigidez articular y hepatoesplenomegalia. Sin tratamiento, los niños con MPS I grave suelen morir antes de los 10 años de edad debido a una afección neurológica, una enfermedad obstructiva de las vías respiratorias superiores o complicaciones cardíacas.

Síndrome de Hurler-Scheie o Scheie

Los niños con formas atenuadas de MPS I (Hurler-Scheie o Scheie) pueden tener desde una inteligencia normal hasta leves problemas de aprendizaje. Las características físicas pueden incluir la enfermedad obstructiva de las vías respiratorias superiores, afección musculoesquelética con disminución de la amplitud de movimiento de las articulaciones, opacidad corneal y cardiopatía valvular. La esperanza de vida de las personas con la forma atenuada puede oscilar entre la adolescencia y la edad adulta.

¿Cómo se identifica y diagnostica la MPS I?



Todos los bebés con un resultado anormal en la prueba de detección de MPS I en recién nacidos necesitan un examen clínico y confirmación con análisis de glicosaminoglicanos en orina, pruebas enzimáticas y análisis del gen de MPS I. El diagnóstico de MPS I tiene en cuenta los niveles elevados de glicosaminoglicanos en orina y la deficiencia de la enzima alfa-L-iduronidasa, junto con el análisis genético.



Hoja informativa para proveedores sobre la mucopolisacaridosis tipo I

¿Cómo manejo una prueba de detección de MPS I con resultado anormal?



La prueba de detección en recién nacidos mide el nivel de alfa-L-iduronidasa en la mancha de sangre seca. El diagnóstico temprano es importante para iniciar el tratamiento y optimizar los resultados a largo plazo. Si le notifican que uno de sus pacientes obtuvo un resultado positivo en la prueba de detección de MPS I en recién nacidos, remita al bebé a Metabolismo y Genética Pediátrica de UNC para su evaluación y pruebas de confirmación (984-974-1401).



¿Cómo se trata la MPS I?

Existen opciones de tratamiento para prevenir la progresión de los síntomas y mejorar la calidad de vida. El tratamiento puede incluir lo siguiente, con cuidados de apoyo para síntomas específicos según sea necesario:

- Para pacientes con MPS I grave (síndrome de Hurler), el tratamiento recomendado es el trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH). El TCMH sustituye la médula ósea del organismo por células madre sanguíneas sanas capaces de producir la enzima que falta. Cuando se realiza temprano, idealmente antes de los 6 a 12 meses de edad, el TCMH ha demostrado prevenir la progresión de la enfermedad neurológica y el deterioro cognitivo en niños con la forma grave de MPS I. El TCMH también puede prevenir la progresión de algunos síntomas físicos de la MPS I, pero la enfermedad ósea y la opacidad corneal pueden verse afectadas por el TCMH.
- Para los pacientes con MPS I atenuada, la terapia de reemplazo enzimático intravenoso (TRE IV) puede prevenir o retrasar el desarrollo de algunos síntomas físicos. Este tratamiento se administra mediante infusión intravenosa semanal para reemplazar la enzima ausente o deficiente (alfa-L-iduronidasa). No se espera que el TRE IV afecte la enfermedad neurológica porque la enzima administrada por vía intravenosa no atraviesa la barrera hematoencefálica.

Estos tratamientos están actualmente disponibles en North Carolina y el equipo de seguimiento de UNC los discutirá con las familias.



¿A dónde puedo ir para obtener más información?

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



[Información sobre salud y derivaciones de UNC](#)



[Hoja de acciones \(ACT\) de MPS de ACMG](#)



[MedlinePlus](#)

¿Dónde dirijo a los padres para que se informen?

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



[National MPS Society, Inc.](#)



[Primera prueba del bebé](#)



[National Organization for Rare Disorders](#)



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 (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.