Objetivos de la Asociación:

Los objetivos de la Asociación, todos de interés general y sin ningún ánimo de lucro, son:

- *Fomentar la investigación científica sobre las causas, el desarrollo y las terapias para las Enfermedades Lisosomales.*
- *Ofrecer asesoramiento, apoyo e información a las familias afectadas.*
- *Promocionar la divulgación de la enfermedad entre el personal médico, científico y los pacientes, organizando seminarios, conferencias, congresos y otros actos públicos.*
- *Impulsar la prevención, en concreto las medidas que eviten la transmisión genética.*
- *Sensibilizar sobre las MPS y otras enfermedades lisosomales.*

Atención directa al afectado

Atención directa a las familias

Fomento de la investigación

Actos para dar a conocer las enfermedades lisosomales

Colabora con nosotros:

*Haz una donación y comparte los valores de MPS para un mejor futuro para todos, **¡gracias por colaborar!***

MPS España Cuentas Bancarias:

CaixaBank: *ES74 2100 2390 6502 0001 2780*
Banco Santander: *ES24 0049 2458 1525 1454 2723*

Código PayPal:

Bizum:
Código de envío 02412

Más de 20 años al servicio de los pacientes con enfermedad lisosomal y sus familias

MPS LISOSOMALES

Sede Asociación:
c/ Anselm Calvé, 1
08787 La Pobla de Claramunt (Barcelona)

Hogar MPS:
Avda. Barcelona nº 174, 1º-2ª
08700 Igualada (Barcelona)

E-mail: info@mpsesp.org
Teléfono: 93 804 09 59 / 692 986 068

Entidad Declarada de Utilidad Pública

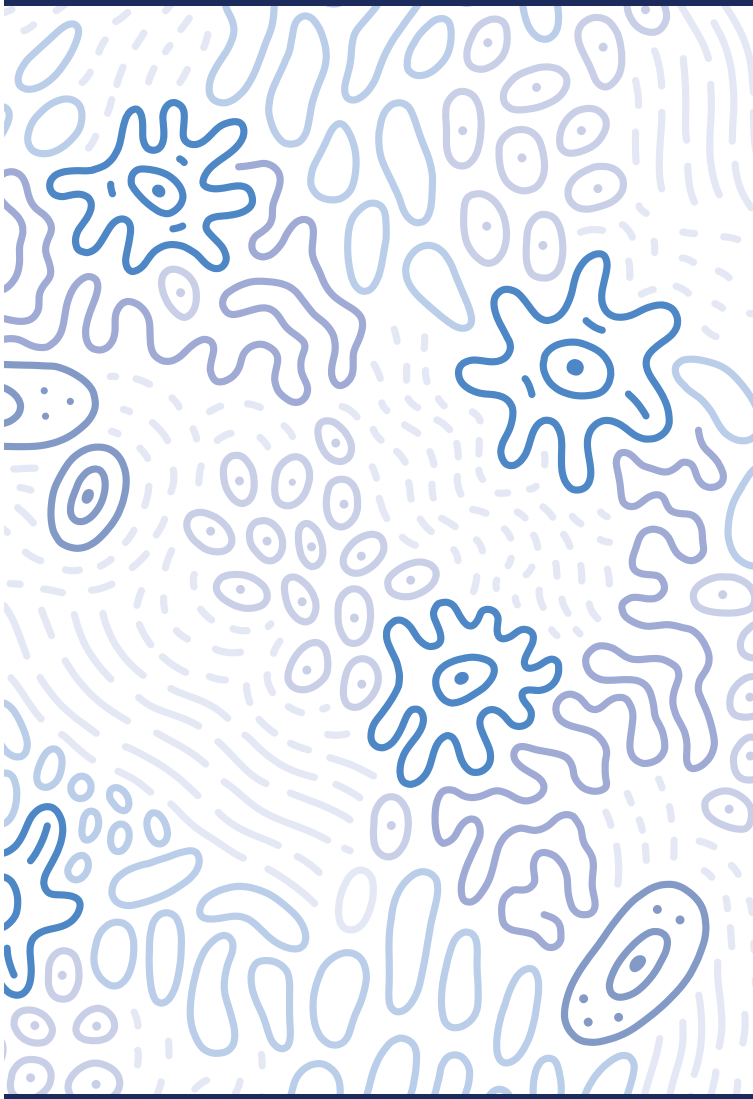
CIF: G-63282917
Registro Nacional: 171505
Registro Bienestar Social: E04071
Registro Voluntariado Catalunya: 1455

www.mpsesp.org

mps.lisosomales
@asociacion_mps
@mps_lisosomales
@MPSESP

MPS II

Síndrome de **HUNTER**



Viaja con nosotros a la luz de la esperanza

MPS LISOSOMALES

DEFINICIÓN

La Mucopolisacaridosis tipo II (MPS II), también conocida como síndrome de Hunter por su descubridor Charles Hunter, profesor de Medicina en Manitoba, Canadá, quién describió el síndrome por primera vez en 2 hermanos, en 1917, es una enfermedad de depósito lisosomal por acúmulo de glucosaminoglucanos con afectación multisistémica y una amplia variedad de síntomas que incluyen rasgos faciales toscos distintivos, talla baja, afectación cardiorrespiratoria y anomalías esqueléticas.

EPIDEMIOLOGÍA

Es un trastorno de herencia recesiva ligada al cromosoma X del que se han descrito casos muy infrecuentes de presentación en mujeres. La prevalencia de la MPS II al nacimiento en Europa es de 1/ 166.000.

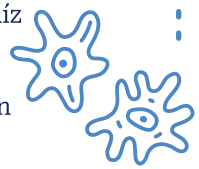
ETIOLOGÍA

La MPS II es consecuencia de alteraciones del gen *IDS* que conlleva a una deficiencia de la enzima iduronato 2-sulfatasa (I2S), determinando la acumulación de mucopolisacáridos o glucosaminoglicanos (GAGs), específicamente dermatán sulfato (DS) y heparán sulfato (HS), causantes de alteraciones de múltiples órganos.

DESCRIPCIÓN CLÍNICA

Se manifiesta principalmente en dos formas clínicas, una de progresión temprana, con grave afectación neurodegenerativa, y otra de progresión lenta o atenuada sin afectación neurológica.

Las formas graves suelen presentarse entre los 18 meses y los 4 años con unas manifestaciones más frecuentes que incluyen macrocefalia, infecciones respiratorias, otitis de repetición, hernia umbilical e inguinal, agrandamiento de órganos abdominales, cara tosca con labios y lengua prominentes, y raíz nasal amplia y aplanada. Manos con dedos cortos y gruesos, y talla baja. La forma de inicio temprano presenta afectación cognitiva y regresión neurológica grave.



DIAGNÓSTICO

En presencia de las manifestaciones clínicas de sospecha, el diagnóstico se confirma con el estudio de las variantes genéticas del gen IDS, la actividad enzimática I2S, y la determinación de GAGs en plasma/orina.

Para valorar la extensión de la enfermedad y para el seguimiento se realizan diversas exploraciones como radiografías óseas, ecocardiograma, función pulmonar, prueba de la marcha, resonancia magnética cerebral y medular, evaluación de la audición, ocular, y estudio del sueño, entre otras.

HERENCIA Y CONSEJO GENÉTICO

El gen causante del síndrome de Hunter (MPS II), *IDS*, se encuentra en el cromosoma X. Las mujeres portadoras transmiten el trastorno al 50% de su descendencia; tan sólo se han descrito muy pocos casos de niñas afectadas debido a una inactivación sesgada del cromosoma X. A las mujeres con riesgo de ser portadoras se recomienda realizar pruebas genéticas ya que la MPS II es una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X.

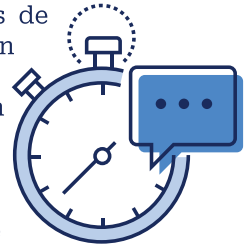
El diagnóstico prenatal midiendo la actividad enzimática o mediante análisis de mutaciones en vellosidades coriónicas o amniocitos se realiza en fetos masculinos.

MANEJO Y TRATAMIENTO

El tratamiento aprobado actualmente es la terapia de reemplazo enzimático (TRE) con idursulfasa que ha demostrado reducir los niveles de GAGs y aliviar los síntomas somáticos. La TRE por vía intratecal para las formas neuronopáticas no ha conseguido suficiente evidencia, en cambio modificaciones del TRE con el objetivo de conseguir atravesar la barrera hematoencefálica y llegar al cerebro, así como la terapia génica están actualmente en estudio con resultados esperanzadores.

Los pacientes con un diagnóstico confirmado de MPS II deberán ser evaluados para la indicación de TRE semanal intravenosa, que en general es bien tolerada.

Algunos pacientes pueden requerir una reparación de hernias, amigdalectomía y adenoidectomía (para liberar la vía respiratoria superior) y, ocasionalmente, ventilación con presión positiva o traqueotomía. En casos de hidrocefalia se requiere derivación ventricular. Las prótesis de válvula cardíaca o de cadera, y la liberación del túnel carpiano pueden ser necesarias con el tiempo. Suelen requerir audífonos. En las etapas avanzadas, pueden necesitarse cuidados paliativos exhaustivos.



El gen causante del síndrome de Hunter (MPS II), IDS, se encuentra en el cromosoma X

PRONÓSTICO

El pronóstico es muy variable. En la forma grave (60-80% de los casos) la esperanza de vida se reduce notablemente, por lo general, antes de la tercera década, a menudo como resultado de complicaciones cardio-respiratorias. En la forma atenuada, los pacientes pueden sobrevivir hasta la edad adulta, a veces incluso más allá de los 60 años, y los déficits cognitivos suelen estar ausentes en estos casos.

RESULTADOS A LARGO PLAZO

El registro internacional **Hunter Outcome Survey (HOS)** ha recogido en el curso de más de 15 años (inicio en 2005) los datos clínicos a largo plazo de cerca de 1.400 pacientes MPS II (procedentes de 29 países, más de 50 pacientes españoles) con el objetivo de mejorar el conocimiento de la enfermedad y poder analizar la seguridad y eficacia del tratamiento con idursulfasa (Elaprase®). Dicho tratamiento ha demostrado eficacia para reducir los GAGs en plasma y orina, reducir el volumen de hígado y bazo, estabilizar la masa ventricular, mejorar la capacidad de caminar y la función respiratoria, así como enlentecer la progresión de la enfermedad, sobre todo en las formas sin afectación neurológica grave, y en pacientes que iniciaron el TRE antes de los 18 meses.

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1274/