

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



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](https://www.facebook.com/mps.lisosomales)



[@asociacion_mps](https://twitter.com/asociacion_mps)



[@mps_lisosomales](https://www.instagram.com/mps_lisosomales)



[@MPSESP](https://www.youtube.com/@MPSESP)

MPS IV

Síndrome de MORQUIO



Viaja con nosotros a la luz de la esperanza



DEFINICIÓN

Una rara enfermedad de depósito lisosomal caracterizada esencialmente por afectación osteovertebral de intensidad variable, que se manifiesta con estatura baja desproporcionada (cuello y tronco cortos), laxitud articular, afectación torácica, genu valgo, alteración de la marcha, estenosis traqueal, anomalías de la columna vertebral (cifosis y escoliosis), insuficiencia respiratoria y enfermedad cardíaca valvular.

EPIDEMIOLOGÍA

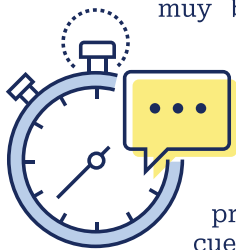
La prevalencia mundial es variable, siendo aproximadamente 1/200-400.000.

DESCRIPCIÓN CLÍNICA

Las dos formas de MPS IV, A y B, tienen manifestaciones esqueléticas similares; sin embargo, MPS IVA tiene un fenotipo más grave, diagnosticándose generalmente durante el segundo año de vida. Las deformidades esqueléticas y articulares progresivas producen una afectación en la marcha y de las actividades diarias, e incluyen alteraciones vertebrales, cifosis, escoliosis, deformidad del tórax, rodillas, huesos largos, e hiperlaxitud articular generalizada. Hay un fallo de crecimiento rápidamente progresivo, con detención alrededor de los 10 años en casos severos, resultando en estatura final

muy baja. De los 2 a los 5 años, la deformidad de las vértebras cervicales combinada con la hiperlaxitud articular determina una inestabilidad cervical, con riesgo de compresión de la médula espinal. Una frente prominente, mandíbula grande y cuello corto son características típicas.

Una importante restricción de la capacidad pulmonar y obstrucción/estrechamiento traqueal se asocian a insuficiencia respiratoria, susceptibilidad a la neumonía, apnea del sueño y complicaciones anestésicas. Las manifestaciones extra-esqueléticas incluyen agrandamiento de hígado, afectación valvular cardíaca, pérdida de audición, opacidad corneal y alteraciones dentales.



La inteligencia es normal. Los pacientes suelen tener baja resistencia física, fatiga y dolor, y muchos de ellos se vuelven dependientes de silla de ruedas en su segunda década.

ETIOLOGÍA

MPS IVA se debe a la deficiencia de la enzima N-acetilgalactosamina-6-sulfato sulfatasa (GALNS) necesaria para la degradación de queratán y condroitín sulfato, lo que condiciona un acúmulo global de glicosaminoglicanos (GAGs).

MPS IVB se debe a la deficiencia de beta-galactosidasa (GLB1) requerida para la degradación de queratán sulfato.



MÉTODOS DIAGNÓSTICOS

El estudio inicial habitual es el análisis de GAGs en orina ante una sospecha clínica y radiológica; sin embargo, los niveles urinarios de GAGs totales de pacientes con MPS IV y controles de la misma edad pueden solaparse. La determinación específica de queratán sulfato en orina es más fiable. El diagnóstico definitivo se realiza mediante el análisis de la actividad enzimática en plasma, leucocitos o fibroblastos, y el estudio genético.

CONSEJO GENÉTICO

El patrón de herencia es autosómico recesivo en ambas formas y se debe ofrecer asesoramiento genético a las familias afectadas. El riesgo de transmisión de la enfermedad es del 25% cuando ambos padres son portadores no afectados.

El riesgo de transmisión de la enfermedad es del 25% cuando ambos padres son portadores no afectados.



Entre los posibles tratamientos clínicos se encuentran el trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH) y la terapia de reemplazo enzimático (TRE)

MANEJO Y TRATAMIENTO

El tratamiento es principalmente sintomático (prótesis, cirugía, fijación vertebral, reconstrucción traqueal para la obstrucción traqueal grave, tratamiento ortopédico). La evaluación no invasiva de la obstrucción de las vías respiratorias en una etapa temprana es crítica. La anestesia general puede ser problemática debido a las dificultades de intubación. Entre los posibles tratamientos clínicos se encuentran el trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH) y la terapia de reemplazo enzimático (TRE), los cuales conducen a la restauración parcial del fenotipo clínico, pero no mejoran las manifestaciones esqueléticas a largo plazo. El TRE con elosulfasa alfa está aprobado en algunos países para MPS IVA y puede estar asociado a un aumento de la resistencia física, mejoría de la función pulmonar y de la capacidad de llevar a cabo las actividades de la vida diaria, y una reducción de la excreción urinaria de GAGs; sin embargo, su autorización en nuestro medio está muy restringida por la escasa eficacia a nivel de hueso y cartílago articular. El TCMH se ha utilizado en más de 30 pacientes con MPS IVA, sin embargo, se requieren más estudios para evaluar la eficacia terapéutica sobre todo de las manifestaciones esqueléticas. En MPS IVB, el manejo y el tratamiento siguen siendo sintomático y quirúrgico.

PRONÓSTICO

Las causas más comunes de mortalidad son el compromiso de las vías respiratorias y la afectación cardíaca. El pronóstico depende de la gravedad de la enfermedad y la calidad de la atención. Con un manejo adecuado y temprano, los pacientes pueden tener una aceptable calidad de vida y supervivencia prolongada.