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 VII

Síndrome de **SLY**

Viaja con nosotros a la luz de la esperanza

MPS LISOSOMALES

DEFINICIÓN

Enfermedad genética ultra-rara de depósito lisosomal caracterizada por la acumulación de glucosaminoglicanos en el tejido conectivo que produce una afectación multisistémica progresiva de curso variable, de moderado a grave.

Las características más frecuentes incluyen afectación musculo-esquelética (particularmente disostosis múltiple, limitación articular, anomalías del tórax y baja estatura), vocabulario limitado, discapacidad intelectual, facies tosca con cuello corto, disminución de la función pulmonar, opacidad corneal y afectación valvular cardíaca.

EPIDEMIOLOGÍA

La prevalencia al nacimiento oscila entre 1/345.000 y 5.000.000. Sin embargo, la frecuencia de la enfermedad puede estar subestimada ya que la presentación más frecuente es la forma prenatal, que permanece infradiagnosticada.

ETIOLOGÍA

Las mutaciones en el gen *GUSB* (7q11.21) causan deficiencia de beta-glucuronidasa, y determinan la acumulación de varios glucosaminoglicanos (dermatán sulfato [DS], heparán sulfato (HS) y condroitín sulfato [CS]) en los lisosomas.

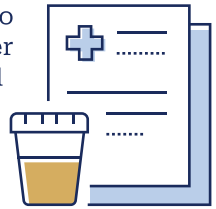
DESCRIPCIÓN CLÍNICA

Los síntomas son extremadamente variables: hay formas prenatales con hidropesía fetal no inmune y formas neonatales graves con dismorfismo, hernias, hepatoesplenomegalia, pie zambo, disostosis, baja estatura, hipotonía severa y afectación neurológica que finalmente conducen a un profundo déficit intelectual en los pacientes que sobreviven.

En el otro extremo del espectro, hay casos muy leves que se descubren durante la adolescencia o la edad adulta después de una presentación con cifosis torácica.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico está respaldado por la evidencia radiográfica de disostosis múltiple y la detección de niveles urinarios elevados de glucosaminoglicanos (ya sea CS solo o CS + HS + DS), aunque éstos pueden ser normales en las formas del adulto. El diagnóstico se confirma mediante la demostración de la deficiencia de beta-glucuronidasa en leucocitos o fibroblastos cultivados y el estudio genético.



DIAGNÓSTICO PRENATAL

El diagnóstico prenatal es posible en formas de presentación intrauterina y puede prevenir la recurrencia de embarazos que conducen a la muerte in utero o la interrupción tardía del embarazo. El diagnóstico prenatal (mediante análisis genético o medición de la actividad enzimática en trofoblastos o amniocitos) se puede ofrecer a los padres con un niño afectado. Los padres deben ser conscientes de la disponibilidad de la terapia de reemplazo enzimático (TRE).

CONSEJO GENÉTICO

El tipo de herencia es autosómica recesiva.

MANEJO Y TRATAMIENTO

La TRE con beta-glucuronidasa humana recombinante ha sido aprobada por la EMA y FDA para MPS tipo VII, y ha demostrado mejoría en la marcha, la función pulmonar y la hepatoesplenomegalia en ensayos clínicos. Aún así, el manejo multidisciplinario permite un tratamiento sintomático adaptado, que es esencial para mejorar la calidad de vida de los pacientes. En las formas de inicio tardío, el tratamiento es principalmente ortopédico. El trasplante de médula ósea ha tenido éxito en tres de cinco pacientes.

PRONÓSTICO

El pronóstico suele ser malo para las formas prenatales, lo que a menudo conduce a la muerte intraútero. Las formas neonatales e infantiles suelen tener una esperanza de vida muy limitada, mientras que las formas más atenuadas tienen una supervivencia prolongada. Si bien la TRE está disponible, los datos de resultados a largo plazo aunque limitados son esperanzadores. El tratamiento a largo plazo con vestronidasa alfa demostró una reducción rápida y sostenida de los GAGs en orina, mantuvo el crecimiento y mejoró la hepatoesplenomegalia en sujetos pediátricos con MPS VII por debajo de 5 años de edad*.

Enfermedad genética ultra-rara de depósito lisosomal caracterizada por la acumulación de glucosaminoglicanos en el tejido conectivo que produce una afectación multisistémica progresiva de curso variable, de moderado a grave.

El trasplante de médula ósea ha tenido éxito en tres de cinco pacientes.