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 VI

Síndrome de MAROTEAUX-LAMY

Viaja con nosotros a la luz de la esperanza

MPS LISOSOMALES

DEFINICIÓN

La Mucopolisacaridosis tipo VI (MPS VI) o síndrome de Maroteaux-Lamy (253200) es una enfermedad lisosomal causada por la deficiencia de N-acetilgalactosamina-4-sulfatasa (arilsulfatasa B, ASB). La función de ASB consiste en catabolizar el dermatán sulfato que está presente sobre todo en la piel, tendones, vasos sanguíneos, vías respiratorias y válvulas cardíacas.

EPIDEMIOLOGÍA

La prevalencia al nacer es de 1-9 / 1 000 000 nacidos vivos.

DESCRIPCIÓN CLÍNICA

El trastorno presenta una gran variedad de síntomas, desde formas de progresión lenta a formas de progresión rápida. Es característica la displasia esquelética que consiste en talla baja, deformidades óseas (disostosis múltiple) y alteración articular degenerativa. Las formas de progresión rápida pueden estar presentes desde el nacimiento y suelen presentar niveles elevados de glucosaminoglicanos (GAGs) en orina, afectación ósea grave, talla baja, y sobrevivencia limitada a la 2ª-3ª década de la vida. La forma de progresión lenta se caracteriza por una aparición más tardía, niveles ligeramente elevados de GAGs en orina, disostosis múltiple leve, y sobrevivencia más prolongada.

Otras manifestaciones clínicas que pueden asociarse con frecuencia son: afectación de válvulas cardiacas, función pulmonar reducida, aumento de volumen de hígado y bazo, sinusitis, otitis media, pérdida de audición, apnea del sueño, opacidad corneal, síndrome del túnel carpiano, y hernia inguinal o umbilical. Aunque generalmente no se da déficit intelectual en la MPS VI, sí pueden presentarse manifestaciones neurológicas, como: compresión medular por inestabilidad cervical, engrosamiento de las meninges, hidrocefalia comunicante, atrofia del nervio óptico y ceguera.

Los mayores retos a los que se enfrentan los pacientes, según transmitido por representantes de las asociaciones, son los déficits de resistencia física, destreza, audición, visión y función respiratoria.

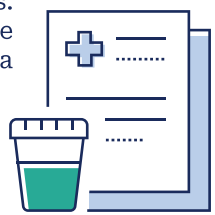
ETIOLOGÍA

MPS VI está causada por mutaciones en el gen *ARSB*, ubicado en el cromosoma 5. Se han identificado más de 130 mutaciones en el gen *ARSB*, responsables de la ausencia o de la reducción de actividad de la ASB y, por tanto, de la deficiente degradación de dermatán sulfato y de condroitín sulfato. La herencia es de tipo autosómico recesivo.

La galsulfasa es una terapia específica que aumenta la capacidad de resistencia física y que tiene un perfil de tolerancia aceptable.

MÉTODOS DIAGNÓSTICOS

El diagnóstico se basa en el cuadro clínico, en la reducción de la actividad de la ASB un 10% inferior a la normal en fibroblastos o en leucocitos. El hallazgo de niveles elevados de dermatán sulfato en orina, junto con la ausencia de heparán sulfato apoya el diagnóstico. La confirmación definitiva se realiza por medio de estudio genético del gen *ARSB*.



CONSEJO GENÉTICO

La herencia es autosómica recesiva para cada tipo de MPS VI. Los descendientes de una pareja de portadores heterocigotos presentan un 25% de probabilidades de ser afectados, un 50% de probabilidades de ser portadores asintomáticos y un 25% de probabilidades de no ser afectados ni portadores. Una vez que se han identificado las variantes patogénicas causantes de MPS VI en un miembro de la familia afectado, son posibles las pruebas de portador para familiares de riesgo, el diagnóstico prenatal para un embarazo de riesgo, y las pruebas genéticas preimplantacionales.

MANEJO Y TRATAMIENTO

Antes del tratamiento enzimático sustitutivo (TES) con galsulfasa (Naglazyme®), el manejo clínico se limitaba a un tratamiento sintomático y al trasplante de células madre hematopoyéticas. La galsulfasa es una terapia específica que aumenta la capacidad de resistencia física y que tiene un perfil de tolerancia aceptable. Las alteraciones de las vías aéreas, de las vertebras cervicales y de las válvulas cardíacas confieren riesgo quirúrgico y anestésico elevado. El manejo del dolor debe constituir una parte fundamental del cuidado de los pacientes con MPS VI con el objetivo de mejorar la calidad de vida y mantener la movilidad.

PRONÓSTICO

El pronóstico varía en función de la edad de aparición de los síntomas, de la velocidad de progresión de la enfermedad, de la edad de inicio de la TES y de la calidad de vida.

Son posibles las pruebas de portador para familiares de riesgo, el diagnóstico prenatal para un embarazo de riesgo, y las pruebas genéticas preimplantacionales.

Referencias bibliográficas:

Akyol MU, Alden TD, Amartino H, Ashworth J, Belani K, Berger KI, Borgo A, Braunlin E, Eto Y, Gold JI, Jester A, Jones SA, Karsli C, Mackenzie W, Marinho DR, McFadyen A, McGill J, Mitchell JJ, Muenzer J, Okuyama T, Orchard PJ, Stevens B, Thomas S, Walker R, Wynn R, Giugliani R, Harmatz P, Hendriksz C, Scarpa M; MPS Consensus Programme Steering Committee; MPS Consensus Programme Co-Chairs. Recommendations for the management of MPS VI: systematic evidence- and consensus-based guidance. Orphanet J Rare Dis. 2019 May 29;14(1):118. doi: 10.1186/s13023-019-1080-y. PMID: 31142378; PMCID: PMC6541999.