

Tratamiento ALDURAZYME

Laboratorio: GENZYME.

Aprobación FDA: 30/04/2003

Aprobación EMEA: 10/06/2003

Aprobación España: 12/03/2004

Objetivos de la Asociación

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

- Fomento de la investigación científica sobre las causas, desarrollo y terapia para las mucopolisacaridosis y síndromes relacionados.
- Asesoramiento, apoyo e información a las familias afectadas.
- Promoción de seminarios, conferencias y actos públicos para favorecer el intercambio de conocimiento y su divulgación entre el personal médico, científico y los pacientes.
- Promoción en general, de actuaciones de carácter preventivo y concretamente de aquellas que eviten la transmisión genética.
- Divulgación de las MPS y otros síndromes relacionados.
- Promoción de becas científicas, premios, etc.

Colabora con nosotros

Nuestros números de cuenta:

MPS ESPAÑA

CAIXA DE CATALUNYA: 2013-0112-13-0200482231

LA CAIXA: 2100-2390-65-0200012780

MPS CASTILLA-LA MANCHA

CAJA MADRID: 2038-3322-72-3001002650

MPS VALENCIA

LA CAIXA: 2100-1477-58-0200077556

MPS ANDALUCÍA

CAIXA DE CATALUNYA: 2113-1611-74-0200255501

Teléfonos de ayuda: **617 080 198**
661 710 152



MPS ESPAÑA

C/ Anselm Clavé, 1
08787 La Pobla de Claramunt
(Barcelona)

Tels. 617 080 198 - 661 710 152

Fax 93 808 71 14

CIF G-63282917
Nº Registro Nacional: 171505

Sedes:

MPS VALENCIA

C/ Coladores, 24 8ª puerta
46960 Aldaia (Valencia)

Tel. 689 931 219

MPS CASTILLA LA MANCHA

C/ Republica Argentina, 52
13610 Campo de Criptana
(Ciudad Real)

Telf.: 615 16 21 29

MPS ANDALUCÍA

Avda. Manolete, 21, 5º E

14005 Córdoba

Telf.: 629 309 896

MPS MURCIA

C/ Gabriel Luján, 1 Bloque 2 bj.E

30120 El Palmar (Murcia)

Telf.: 639 326 984

www.mpssp.org

info@mpssp.org



Asociación de las
Mucopolisacaridosis
y síndromes relacionados

SÍNDROME DE HURLER MPS I

Viaja con nosotros
a la luz de la esperanza



MUCOPOLISACARIDOSIS

MPS I	Hurler, Hurler-Scheie, Scheie
MPS II	Hunter
MPS III	Sanfilippo A,B,C y D
MPS IV	Morquio A, B
MPS VI	Maroteaux-Lamy
MPS VII	Sly
MPS IX	Déficid de Hialuronidasa

HURLER o MPS I

También conocidas como MPS IH, IHS, IS pertenecen al grupo de las mucopolisacaridosis. El síndrome de Hurler debe su nombre al Dr. Gertrud Hurler quien describió por primera vez a un niño y una niña afectados en 1919. En 1962 el Dr. Scheie, un oftalmólogo americano identificó a un paciente afectado con una forma leve de MPS I.

El espectro de la enfermedad es la siguiente:
Hurler: la forma más severa.
Hurler-Scheie: la intermedia.
Scheie: la forma leve.

Los síntomas más característicos son los siguientes: Síndrome del tunel carpiano, rigidez articular(mano en garra), hernia umbilical y/o inguinal, opacidad corneal periférica, compresión cervical, valvulopatía cardíaca, visceromegalia, y/o cifosis lumbar.

Estos síntomas no tienen por qué aparecer en todos los pacientes. Sin embargo, cuando se dan varios de ellos combinados, se aconseja proceder al estudio.

Muchos de ellos son aplicables al resto de los síndromes que forman las mucopolisacaridosis.

Contrariamente a las formas evolutivas de la enfermedad de Hurler y de la enfermedad de Hurler-scheie, los pacientes con la forma Scheie presentan:
Una inteligencia normal, talla a menudo normal, aspecto normal y mayor esperanza de vida.

Actualmente existe el Reemplazo Enzimático para los pacientes de MPSI, aliviando muchos de los síntomas y signos sistémicos.

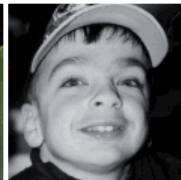
En España hay diagnosticados 39 casos desde el año 1994 al 2004. (*).

HERENCIA

Las MPS son enfermedades hereditarias transmitidas a los hijos por padres portadores del mismo gen afecto.

A excepción de MPS II o enfermedad de Hunter, en que la madre es únicamente la portadora. La frecuencia hereditaria cuando los dos padres son portadores es de un 25% de que sea afecto.

Menos en MPS II o enfermedad de Hunter que es de un 50% afecto. Si existe antecedente familiar afectado por alguna de estas enfermedades mediante un examen prenatal se puede saber si el feto está afectado por una MPS.



TRATAMIENTO

ALDURAZIME® (Iaronidasa), es el primer tratamiento específico para pacientes con mucopolisacaridosis I (MPS I).
· BioMarin y Genzyme colaboran en el desarrollo y comercialización de esta nueva terapia sustitutiva.
· La carencia de la enzima alfa L-iduronidasa, provoca la acumulación de un hidrato de carbono llamado glicosaminoglicano (GAG) en tejidos y órganos vitales. En sus formas más graves los pacientes fallecen antes de llegar a la edad adulta.

BioMarin Pharmaceutical Inc. y Genzyme General han recibido la autorización de la FDA para la comercialización de Aldurazyme® (Iaronidasa), el primer tratamiento específico para pacientes con mucopolisacaridosis I (MPS I)

Aldurazyme® está indicado para pacientes con MPS I en las formas de Hurler y Hurler-Scheie, y para pacientes Scheie con síntomas de moderados a severos. Todavía no se han establecido los riesgos y las ventajas de aplicar el tratamiento a pacientes con afectación ligera de la forma de Scheie, ni se han evaluado los efectos del Aldurazyme en las manifestaciones de la enfermedad en el sistema nervioso central.

La MPS I es una enfermedad poco frecuente, progresiva y debilitante causada por una carencia de la enzima alfa L-iduronidasa, que afecta a entre 3.000 y 4.000 personas

en todo el mundo, de los que alrededor de 1.000 están en EE UU. Los pacientes que carecen de esta enzima acumulan un hidrato de carbono llamado glicosaminoglicano (GAG) en tejidos y órganos. La mayoría de estos pacientes fallecen antes de llegar a la edad adulta por los múltiples problemas relacionados con la enfermedad, y el daño progresivo que sufren órganos vitales como corazón, pulmones, hígado y riñones.

Los ensayos clínicos han demostrado que Aldurazyme® ofrece importantes ventajas clínicas para los pacientes, incluso una mejora de la función pulmonar y de la capacidad para andar. Aldurazyme también ha resultado eficaz en la reducción del exceso de hidratos de carbono que se almacenan en los órganos de los pacientes con MPS I, quedando así probada la eficacia bioquímica de la enzima.

Aldurazyme® es el primer fármaco aprobado para MPS I en los Estados Unidos, habiendo recibido la categoría de medicamento huérfano lo que le confiere la exclusividad en el mercado durante siete años.

El Dr. Joseph Muenzer, Catedrático Adjunto de Pediatría de la Universidad de Carolina del Norte y principal responsable de los ensayos clínicos del Aldurazyme® afirmó: "Hemos observado una importante mejoría en los pacientes tratados con Aldurazyme®. Antes del desarrollo de esta terapia de sustitución enzimática, los médicos sólo podían paliar los múltiples síntomas de los pacientes de MPS I. Ahora, y al abordar la patología fisiológica subyacente, tenemos la posibilidad de hacer que la enfermedad tome un rumbo más favorable."

Centros con experiencia en MPS I

Hospital Torrecárdenas (Almería)
Hospital de Jaen (Jaén)
Hospital del Alto Guadalquivir (Andujar, Jaén)
Hospital San Joan de Deu (Esplugues, Barcelona)
Hospital Son Dureta (Palma de Mallorca)
Hospital Virgen del Rocío (Sevilla)
Hospital Puerta del Mar (Cádiz)
Hospital de Cruces (Cruces, Bilbao)
Hospital General Yagfe (Burgos)
Hospital de Leon (Leon)
Hospital Alvarez Buylla (Mieres, Asturias)
Hospital Central Asturias (Asturias)
Hospital Virgen de la Salud (Toledo)
Hospital Materno Infantil (Badajoz)
Hospital La Fé (Valencia)
Hospital General de Alicante (Alicante)
Hospital Veja baja (Orihuela, Alicante)
Hospital Fundacion Calahorra (Calahorra, La Rioja)
Hospital Miguel Servet (Zaragoza)
Hospital La Paz (Madrid)
Hospital Clínico San Carlos (Madrid)
Hospital Príncipe de Asturias (Alcalá de Henares, Madrid)
Hospital Universitario (Valladolid)