

## XIV Congreso internacional científico familiar MPS España 2018

Los pasados días 5 y 6 de octubre, se llevó a cabo en el Hotel Madrid Norte de Alcobendas (Madrid), el denominado XIV Congreso internacional científico familiar MPS España 2018, que empezó con una Cena de Bienvenida el día 5, donde se producía el encuentro entre familias y el día siguiente, se procedía a la entrega de los documentos de forma previa al acto inaugural que presidió la Presidenta de MPS España, Dña. Ana Mendoza, acompañada por su Director Técnico, D. Jordi Cruz, dio la bienvenida cordial a los asistentes y se expresó que los 15 últimos años de experiencia en el congreso, han animado a cambiar el formato con separación de los pacientes y familiares de afectación neurológica de los que no la padecen, debido a la gran diferencia de intereses que despiertan.

**La Dra. Dña. Montserrat Morales**, Internista de la Unidad de Pediatría de Errores del Metabolismo y Mitocondrial del Hospital 12 de Octubre de Madrid, expresó la comunicación titulada **“Recorrido por las enfermedades lisosomales”**. De la que se puede destacar la tarea multidisciplinar que se lleva a cabo, a la que se añade una unidad para atención de adultos. Comentó que las enfermedades lisosomales presentan una carencia de enzima que es necesaria para disolver o degradar las sustancias de desecho que resultan tras los procesos de metabolización de los alimentos generando como consecuencia una clínica multiafectativa a los pacientes. Empezó todo con la enfermedad de Fabry y con el Dr. Duve que descubrió posteriormente los orgánulos conocidos como lisosomas y sus funciones. Pero, tras toda una larga denominación de tipos y subtipos de enfermedades producidas por enzimas distintas, se les fue diferenciando con los nombres de los investigadores correspondientes. Estos estudios descriptivos, no verán moléculas para su tratamiento hasta el año 2000 y no en todas las enfermedades. La prevalencia a partir de 1/7.500 nacidos vivos, hasta prevalencias encuadrables en enfermedades raras con espectro fenotípico tosco con características multiafectativas que pueden presentar afectación neurológica, articular, espasticidades, deformidades anatómico-esqueléticas, deficiencia mental, etc. En general, se asistió durante años a un retraso de diagnóstico, tratamientos paliativos y una baja calidad de vida que contrastan con la presencia de los medicamentos huérfanos y políticas activas de atención a las enfermedades raras que hoy día en la UE trabajan en red. En nuestro país, también se trabaja en red con la creación de los CSUR como centros de referencia y el CIBERER con políticas para las enfermedades raras, donde la persona afectada y sus cuidadores familiares son el centro de las mismas. De todas las terapias, la llamada Terapia de Reemplazo Enzimático (TRE) ha sido la más extendida, siendo la más relevante en enfermedades como Gaucher, Fabry, Pompe, Lipasas Ácidas, Lipofuscinosis Neural Tipo II, Alfamanosidosis y las MPS I, II, IV, VI y VII. Pero presentan un problema que no atraviesan la Barrera Hematoencefálica, no mejoran los tejidos blandos como córneas y cartílagos por falta de irrigación sanguínea, que limitan su conveniencia a los enfermos no neurológicos pero a un precio desorbitado durante los años de patente. La redacción de la Historia Natural de la enfermedad de Gaucher ha revelado que sus 25 años de investigación como algo clave en la comprensión y abordaje de cualquier enfermedad. En Fabry las TRE han estabilizado o enlentecido el proceso de avance de la enfermedad y se ha avanzado hasta la reciente incorporación a la MPS VII o Sly a la misma. En todos los casos han mejorado la marcha, hepatomegalia y reducido los GAGs en sangre. La TRE cuando es precoz su administración previene o retrasa los referidos indicadores de MPS. En el grupo de trabajo en adultos en MPS I, II y Morquio, se ha apreciado una mejora de los niveles de GAGs en orina, test de marcha de 6 minutos y mejora en la calidad de vida. Aunque actúa mal en las válvulas, barrera Hematoencefálica y articulaciones. Resulta igualmente muy cara y se está intentando introducir intratecalmente. La facultativa, destacó la

mejora del diagnóstico gracias a los kit de diagnóstico temprano (Programa FIND del Hospital Universitario de Santiago de Compostela, así como el Programa IDENTIFY en Pompe). Además, destacó que el cribado neonatal se pretende llevar a cabo para aliviar situaciones de información sobre todo en formas atenuadas. En todo caso, a la asistencia que se presta es multidisciplinar generando una mejora en las expectativas de vida de los pacientes. La utilización de moléculas domiciliarias en Fabry con protección renal y coronaria han ido en este sentido. El trabajo en red (CSURes en España y redes internacionales) ha traído la expansión de nuevas terapias que los propios congresos han venido avanzando como las chaperonas, trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH), terapias de reducción de sustrato (TRS) y la más prometedora: la terapia génica (TG). La TPH provee células para producir enzima deficitaria y se aplica en MPS I o de Hurler en su versión grave. La TG es la más novedosa y puede cambiar el paradigma del tratamiento de las enfermedades a medio plazo ya que permite una solución definitiva dirigida al hígado y sistema nervioso central (SNC). En todo caso la precocidad del tratamiento individualizado con una revisión del balance de beneficio-perjuicio en los indicadores sintomáticos, debe llevar a recopilar información sobre qué soluciones son las mejores en las unidades especializadas de referencia.

**La Dra. Dña. Fátima Bosch**, Directora del CBATEG de la UAB de Barcelona, presentó una comunicación titulada **“Visión General de la Terapia Génica (TG)”**, introduciéndola con el vídeo que trataba sobre los distintos tipos de virus que operan como vectores que son los encargados de llevar el gen terapéutico a los órganos diana para que el propio organismo produzca su enzima deficitaria en su proceso de replicación celular. El vector puede ir de forma directa in vivo o bien ex vivo en laboratorios. Todo ello se investiga en modelos animales, para ello el gen terapéutico de la enfermedad monogénica debe ser localizado y se introduce en vector el gen sano productor de la enzima. Si la afectación es multigénica, la transferencia es más compleja en tejidos diferentes como el hígado, corazón, músculo esquelético u otros órganos. Para ello el vector debe ser efectivo y se han desarrollado una gran variedad y su elección varía según la necesidad. Pueden ser virales o no virales. Los virales evolucionan de virus y se carga el gen terapéutico tras eliminar de la cápside el ácido nucleico tóxico. Los denominados retrovirus y los lentivirus tienen características de RNA que permite propuestas in vivo o ex vivo. Sin embargo, los denominados adenovirales mantienen su acción de forma continua. Los de primera generación son de DNA de cadena doble por endocitosis entra en la célula por modo de simple infección. Por otro lado, los adenovirales de última generación tienen una expresión más rápida y menos tóxica con el máximo de potencia de transmisión terapéutica. Se administran en órganos diana por vía sanguínea al hígado, intramuscularmente o intratumoralmente. Los modelos animales son los denominados de fase preclínica y la fase clínica abre la intervención en fase I, II III y IV en humanos.

Las mucopolisacaridosis son enfermedades de acúmulo de GAGs en lisosomas ya desde el nacimiento. Por ello, es recomendable hacer la TG lo más precozmente posible para mitigar las consecuencias en el organismo. La TRE hace una labor de captación de postcorrección de células afectadas pero la TG pretende ayudar desde un gen de interés a través de un vector adenoasociado que se ha revelado eficaz en modelos animales. Son vectores no patogénicos y entran para ayudar a las células estables del hígado, músculos y cerebro y se van liberando constantemente. Se necesita, por tanto, una producción suficiente de vectores adenoasociados para lo que los procesos de investigación de las farmacéuticas y los sistemas de salud de las sociedades modernas demandan. Primero se manipulan células que se corrigen en el organismo a través del circulante sanguíneo y SNC. La aplicación en el líquido cefalorraquídeo garantiza la biodistribución y biodisponibilidad en el hígado y en las

zonas periféricas que contiene los órganos restantes para que se secrete la enzima que antes era deficitaria. Esto es posible a través del copartenariado firmado a tal efecto entre la industria farmacéutica Esteve y la UAB.

**D. Albert Carrasco de Connect MPS**, nos presentó un nuevo instrumento que es una centralización de bases de datos que une a investigadores, asociaciones de pacientes y la industria farmacéutica en todo el mundo. El antecedente comenzó con MPS III o Sanfilippo en 2015 contando con 188 familias. En 2016 se amplió a otros trastornos y en 2017 se confeccionó una gran encuesta, cuyos beneficios suponen la información necesaria para cada paciente a través de la red de información on line con que cuenta. Hay 54 países representados que engloban diferentes idiomas que engloban 14 organizaciones con protección de datos personales. Hunter, Sanfilippo A y Hurler son las enfermedades con mayor presencia estadística. Los participantes pueden ir a la página web para cambiar idioma con registro de cuenta por parte del padre o la madre, previa contraseña de acceso. Cada día se va consolidando el registro general de datos de la encuesta Connect MPS. Además se pueden traducir los contenidos de las preguntas de usuarios y cuidadores a un formato de gráficas. Es un instrumento que cuenta con privacidad y seguridad en el momento que acceden a la información anónima general. La página web es **connectmps.org** en la que se invita a unirse para captar los intereses de los investigadores.

**Dña. Astrid Pañeda de Abeona Therapeutics** expresó la comunicación titulada: **“Terapias Génicas en MPS III A y B”**, basada en la fórmula de acceso al organismo de tipo intravenoso. Los estudios clínicos Abeona hacen alusión a la diosa romana de protección de los neonatos. Es una empresa farmacéutica de tratamientos para enfermedades de TG a través de un consorcio de asociaciones, empresas, médicos, y sistemas de salud. El modelo de Crowdfunding relativo a la asociación Stop Sanfilippo, posibilitó que se aplicaran importantes fondos económicos a las investigaciones de EERR. En concreto con MPS III A y B son enfermedades de mutaciones monogénicas de tipo recesivo. Para corregir el error congénito de estas MPS se necesitan los potentes adenovirus como vectores para trasladar al organismo la enzima deficitaria de manera recombinante. La biotecnología conduce a la TG. La EMEA y la FDA son las agencias del medicamento de UE y USA que aprueban medicamentos de TG como en su día se aplicó con éxito a la Luxturnia que producía ceguera. El vector viral recombinante integrativo a la célula se puede hacer por medio de una vía intravenosa (la elegida) o por otras alternativas como la fórmula intracerebral (en cerebro) o bien la intratecal (en la médula espinal). La historia natural de estas enfermedades, si se comparten, facilita que se pueda hacer una individualización de las terapias por el nivel de afectación que presentan los biomarcadores y garantiza el éxito y eficacia de las terapias. En Abeona se contó con 25 pacientes en 2016. 15 de MPS IIIA y 10 de MPS IIIB que tenían enzimas altas en el hígado y en la proteína del líquido cefalorraquídeo. Además se tuvieron en cuenta los valores de neutropenia individual. Se contó con los instrumentos de valoración cognitivo de Mullen, Leiter y Vineland. El vector utilizado fue un modelo adenoasociado no patogénico que expresan a largo plazo la genética y van seguros a su función atravesando la barrera hematoencefálica. El ensayo de Sanfilippo A en fase I y II se lleva a cabo en Ohio (USA) Auckland (Australia) y Santiago de Compostela (España) con administración intravenosa con tres cohortes de estudio. Se busca la seguridad y los posibles cambios en su biodisponibilidad. En España, al igual que en USA está la página Clinical Trials, para informar de las investigaciones. Disponemos de REec en la que se publican los estudios de investigación. Se han reclutado 13 pacientes en dos cohortes y se ha observado que se reduce el volumen del hígado., se reduce la presencia de GAGs en líquido cefalorraquídeo y se reducen así mismo en

la orina, mejorando paralelamente la evaluación neurocognitiva en los test de Leiter y Vineland relativos a la conducta adaptativa. La MPS III B utilizó un sistema análogo en USA y España con dos cohortes de investigación. Ha mostrado un perfil de seguridad con 6 meses mantenidos de mejoría ya en la MPS IIIA, lo que invita a poder plantear una fase de ampliación de muestra de tipo compasivo en cuanto a número y rango de edad si las administraciones reguladoras lo consideran por su validez y fiabilidad terapéutica demostrada.

El doctor **D. Jesús Segovia de Orchard Therapeutics**, expuso su comunicación titulada **“Nuevas posibilidades terapéuticas en MPS”**, una farmacéutica que ha crecido en los últimos años en la investigación de enfermedades monogénicas hereditarias en TG en tipos denominados autólogos ex-vivo. Primero se extraen células hematopoyéticas del propio paciente que se purifican por CD34; se manipulan posteriormente en modelos ex -vivo, introduciendo el gen en células hematopoyéticas y finalmente se inyectan por vía intravenosa que corrigen distintos sistemas como el inmunológico, sistema nervioso central y células sanguíneas rojas. Por ejemplo enfermedades del SNC como la llamada Leucodistrofia Metacromática, manipulada ex vivo y de forma autóloga en una única administración o, en otros casos de enfermedades neurometabólicas. En todas ellas, hay tres momentos para hacer estas investigaciones: en un hospital se extraen las células hematopoyéticas, las cuales se envían a centros especiales donde se manipulan, purifican y cultivan ex vivo y un tercer momento en el que se hace la transferencia de los virus para ser administrados tras congelarlos para ser administrados. En general, para tratar el SNC se necesitan células mieloides modificadas y enviadas al SNC en el que pueden reproducirse y biodistribuirse. Este modelo de tratamiento como el de la Leucodistrofia Metacromática, se pretende aplicar en las MPS II A y B. Tras varios años se ha demostrado en estudios de función motora y cognitiva mejoras en la calidad de vida a excepción de casos muy avanzados en sus indicadores de mejora a la enfermedad denominada. En concreto, en MPS III A se demostró su eficacia en 2013 y en 2014, se aprobó por la EMEA; en 2015, se adquirió por la Universidad de Manchester y en 2017 se aprueba por la FDA y se finaliza la preclínica. Se pretende empezar la fase clínica I y II en 2019. En MPS III B, empezó poco después y terminará su fase preclínica en 2020.

El **Dr. Generoso Andria** expresó su comunicación titulada **“Terapia Génica en MPS VI”**. Para la enfermedad denominada de Maroteaux Lamy que se caracteriza por la acumulación de NacetilGalactosamina 4 Sulfato, que produce retardo en el crecimiento, hepatomegalia, defectos en válvulas y opacamiento corneal. La gran pérdida de crecimiento óseo es su característica relevante, sin embargo muestra una no afectación del SNC por lo que cognitivamente mantienen su funcionalidad. En 2005, se aprobó la terapia de reemplazo enzimático (TRE) por la FDA, siendo la enzima Naglazyme investigada y desarrollada por parte de Biomarin y en 2006 se aprobó por la EMEA. Con una administración de 1mg por Kg que resultó muy costosa y muy limitada en tejidos blandos. Por ello, se ha empezado la investigación en Terapia Génica (TG), utilizando un adenovirus de vector denominado AAV2/8 en modelos animales en preclínica (ratones, gatos y conejos), mostrando gran potencial de mejora a partir del hígado (hepatocitos) en una única aplicación. Los niveles de mejora se pudieron contrastar en indicadores bioquímicos ya que se dedujeron los GAGs en la válvula mitral, mejoras en la capacidad motora y cognitiva actuando ante estímulos externos tras cincuenta días de tratamiento en modelos felinos (de los cuales presentó imágenes). La TG aplicada en humanos a diferencia de la TRE, es que se mantendrán los efectos positivos en el tiempo en todos los parámetros de comparación durante meses. La TG se inicia con gran apoyo de la UE a partir del vector adenoasociado que permitió su transferencia y demostró

superar el test de toxicidad, seguridad y eficacia. Por lo que se pudo llevar a cabo un *clinical trial* en Italia y Turquía en 2012. Para ello se crearon dos cohortes con un total de 8 sujetos, administrándoles ARSB de manera intravenosa que mostró seguridad, y tras medir la tasa de GAGs en orina, se contrastó la eficacia. La medida de la actividad leucocitaria y la respuesta respiratoria complementaron los datos de la muestra. En global, se hizo una valoración de la calidad de vida de los pacientes.

Los criterios de inclusión en el estudio fue tener el estudio de mutación de MPS VI, siendo las preferencias por pacientes de hasta cuatro años con firma de consentimiento y la lista de exclusión fueron pacientes con altos valores de transaminasas, que no superara el test de deambulación y la presencia de anticuerpos.

Los niveles de GAGs en orina se vieron mejorados a la vez que se ha revelado segura y bien tolerada en los tres participantes del primer corte inicial y sin efectos adversos. En el test de la actividad pulmonar y capacidad vital forzada de 6 minutos de caminar, uno de los pacientes turco que iba a Italia a hacer las pruebas tuvo dificultades que necesitó de tratamiento con ansiolíticos.

Las conclusiones son que ha resultado ser una buena administración con una buena tolerancia, sin efectos adversos y con una mejora en los niveles testados en dos sujetos estudiados en relación con su funcionalidad y capacidad respiratoria estable.

El **Dr. Hafedh Haddad**, expresó en su comunicación titulada **“Nuevas oportunidades terapéuticas en MPS VI: Inventiva”**. Éste es un proyecto de desarrollo de tratamiento novedoso para MPS VI que surgió en el año 2012 en Francia. Hay dos productos. Uno denominado Odiparcil para MPS VI vuelve a la célula normal ya que neutraliza la sedimentación de GAGs. Se revela como una terapia de eliminación de GAGs con una farmacodinámica y farmacokinesia muy adecuada ya que favorece que los GAGs se depositen extracelularmente en área intersticial. El modelo murino preclínico ha avalado el uso del producto ya que los GAGs se eliminaban a través de la orina con test de recuento leucocitario y nivel de función del oído y del hígado. El grosor de los cartílagos garantizaba su funcionalidad. El epitelio de los tejidos se ve recuperado en su grosor, se reducen GAGs en órganos como el corazón, huesos, cartílagos y córneas. Como conclusión, se revela como eficaz en la eliminación de acumulación de GAGs, en todos los tejidos y beneficia potencialmente a las MPS I, II y VI a través de una administración oral que complementará la Terapia de Reemplazo Enzimático (TRE). El estudio fue de doble ciego. Uno de TRE y Odiparcil a dosis menor y otro de TRE y Odiparcil a mayor dosis. Tras 26 semanas, se estudió la seguridad, farmacodinámica y farmacokinesia relativa a la función respiratoria, dolor articular, etc. Siendo los criterios de inclusión para mayores de 16 años con diagnóstico de MPS VI; GAGs en orina por encima del nivel estandarizado y consentimiento informado. Los pacientes con TRE de Naglazyme suministrado al menos seis meses. Los pacientes sin TRE de Naglazyme que hubieran tenido suspendida la enzima tres meses antes.

Se contó con una logística de visitas a domicilio dentro y fuera de Europa. Se busca ver la extrapolación a otros posibles estudios de MPS en I; II y IV A. Se busca también determinar la eficacia tanto en adultos como en niños.

El **Dr. Antonio González Meneses**, Pediatra del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla, expresó la comunicación titulada **“MPS VII, manifestaciones y comportamiento con la Terapia de Reemplazo Enzimático”** La MPS VII o Sly consiste en una poliafectación en talla, pérdida cognitiva, con afectación lumbar y cervical pero sin afectación en su fenotipo. Su diagnóstico

se contrasta con la tasa de GAGs en orina; determinación enzimática en leucocitos y fibroblastos, confirmándolo por si ocurriera un falso negativo. Los tratamientos se basan en trasplante de médula ósea y se combina con terapia de reemplazo enzimático (TRE) administrado quincenalmente y que está aprobada por las agencias EMEA y FDA en 2018. En un estudio multicéntrico en fase II aplicando la TRE de 48 semanas a pacientes menores de 5 años para medir eficacia y seguridad, se observó una disminución de GAGs en orina, mejoraba el crecimiento, la funcionalidad y hepatomegalia. La reducción de GAGs, la sutil recuperación de talla y la reducción significativa de la hepatomegalia y esplenomegalia va acompañada de una mejora en la marcha y balance respiratorio pero no mejora las opacidades corneales y presenta reacciones adversas calificables como leves en la infusión de la TRE. Como consecuencia de ello no hubo que destacar ninguna interrupción del tratamiento. Por contrario, el Dr. Meneses confirmó que el estudio muestra que la enzima administrada no atraviesa la barrera hematoencefálica y tampoco hay registros de mejora en situación esquelética.

**La Dra. Dña. Mireia del Toro del Hospital Vall d'Hebrón de Barcelona** expuso su comunicación titulada **“Problemas de conducta y alteración del sueño en las MPS”** que las afectaciones neurológicas son diferentes es cada tipo de enfermedad en MPS, a lo que hay que añadir las diferencias personales que aporta por carácter cada paciente. El Heparán Sulfato es la sustancia de desecho que queda en situaciones de déficit de una enzima lisosomal y que afecta al SNC que lleva a problemas de conciliación del sueño, dificultades de conducta y falta de adaptación al entorno. A ello hay que sumar la pérdida de auditiva, dolores abdominales, hidrocefalia (con necesidad de válvula de descompresión para su control); trastornos del sueño suelen ir acompañados de bruxismo, deambulación, gritos, ruidos, con el perjuicio a quienes operan de cuidadores en su descanso nocturno. De otra parte, hay que descartar que no haya cuadros de SHAOS o síndrome de hipoapneas y apneas obstructivas del sueño. La vía aérea y el patrón respiratorio es clave en un sueño reparador. Hunter y Sanfilippo son los más afectados. Se sueña evaluar la historia clínica en conducta y sueño mediante pruebas de imagen, pruebas de polisomnografía nocturna para SHAOS, EEG o electroencefalograma que supone una exploración neurofisiológica que se basa en el registro de la actividad bioeléctrica cerebral en condiciones basales; pruebas neurocognitivas Vineland y Leiter que son las más útiles y eficaces para casi todas las MPS. La intervención será multidisciplinar: psicólogos, familia; escuela, médico pediatra, neurólogo, ORL, descarte de epilepsia, hidrocefalia, trastornos del sueño, problemas de oído o dolor; estudios de habilidades y rutinas de actividades de vida diaria sobre todo la comunicación verbal y no verbal y niveles de atención. No hay ante todo ello, tratamientos efectivos, cada paciente es diferente, se suelen administrar antiepilépticos, estimulantes moderados, ansiolíticos; broncodilatadores para evitar la vía aérea estrecha y melatonina que induce al sueño reparador. La Red Metabólica Europea es un grupo multidisciplinar (MetabERN) que consta de 5 centros de referencia entre los que hay 50 pacientes de MPS. Los grupos de trabajo son de diseminación de actividades con asociaciones de pacientes en la página web; publicaciones; asociaciones de enfermedades lisosomales que son las más numerosas. Se muestran las guías clínicas como en el caso de las enfermedades de Fabry, Pompe y Niemann Pick. En los procesos de investigación, se favorece hacer una base de datos con todos los estudios clínicos y su impacto y se pretende ir resolviendo dudas a los pacientes y familiares así como recabar datos para iniciar procesos de recluta de pacientes idóneos para las investigaciones.

**El Dr. D. Saturnino Santos, Especialista en ORL del Hospital Niño Jesús de Madrid,** expuso la comunicación titulada **“Factores a tener en cuenta en la ORL en MPS”** , empezó con

una enumeración descriptiva de indicadores de ORL propios de las MPS, partiendo de la singularidad de cada una de ellas y de sus síndromes relacionados, así como de la singularidad que presenta cada enfermo de manera diferencial respecto a los indicadores que se comparten de forma genérica: apneas del sueño; dificultades de aprendizaje; pérdidas auditivas de conducción (otitis serosas recurrentes) o neurológicas o tronculares (afectan el oído interno); hipertrofias adenoamigdalares; oclusiones o problemas de vía aérea laringotraqueal, que afectarán a intervenciones que necesiten anestesia por intubación. La hipoacusia en MPS viene acompañada no solo por saturación serosa, sino que afecta a lo neurosensorial con caída de percepción de sonidos agudos, pérdida de oído de transmisión debido a la acumulación de moco por la trompa de Eustaquio que comunica con la faringe y por acumulación en los tejidos de GAGs en la cóclea en el oído interno pero sin pérdida o disminución de células ciliadas. De otra parte, hay también problemas paralelos que agravan la situación como los problemas de opacidades corneales que impiden una visión funcional. En el caso de haber afectación neurocognitiva o de SNC, hay necesidad de objetivar los resultados de las pruebas de pérdida auditiva y se hacen necesarias las pruebas de potenciales evocados que son recepción de señales cerebrales. Como consecuencia, en ORL los audífonos o bien los drenajes timpánicos son muy comunes. También las apneas del sueño producidas por hipoxemia de noche que se ven perjudicadas por el tamaño de las amígdalas a las que se somete a amigdalectomías parciales para ganar espacio de vía respiratoria. Si hay depósitos en tráquea y laringe que generan obstrucción de vía aérea con dismorfia que llevan a dificultades para la intubación por lo que, a veces, hay que practicar una traqueotomía. Otras veces se practican fibronasolaringoscopias en consulta con pacientes pediátricos despiertos. También broncoscopias rígidas. En cualquier caso el diagnóstico precoz es clave para un tratamiento y ayuda mucho en situaciones de otitis medias, hipoacusias y dificultades del lenguaje.

## Conferencia a la tarde: Sala Neurodegenerativa.....

**La familia Azofra-Lara de MPS II** dieron testimonio de su vivencia de su hijo afectado de Hunter. Lo primero, ante el diagnóstico fue buscar ayuda del movimiento asociativo para ponerse en contacto con otros familiares cuidadores para que se les orientara. Por ello se pusieron en contacto con MPS España. Aunque los padres se preguntaban por qué a ellos. Esto era un desgaste de energía que no conducía a ninguna parte. El hijo afectado es el centro de las preocupaciones y se debe acompañar pero, a la vez buscar la paz interior y desde ese estado de bienestar poder cuidar desde la serenidad y sin estrés ya que ello supone un bloqueo emocional. Se trata de no ver al hijo como un problema y disfrutarlo día a día.

**Sonia Árias y Juan Pablo Cobos de la Federación Española de Terapias Ecuestres** dieron testimonio de la Equinoterapia desde la ADHIN, asociación multidisciplinar con médicos, psicólogos, fisioterapeutas, etc. que trabajan en equipo para favorecer la mejora de la calidad de vida de sus usuarios. La metodología es global pero también adaptada a lo individual. El caballo es un mediador motivacional y emocional. El contacto con el caballo genera vínculo afectivo a través del movimiento, los impulsos rítmicos, el calor corporal y el balanceo de la marcha que a su vez mejora el equilibrio. La terapia consiste en la monta de caballo al paso. El terapeuta se monta con el usuario con terapia activa o pasiva. Si la actividad es equitación adaptada es cuando el jinete dirige al caballo si la situación de salud integral bio-psico-social del usuario lo permite. Desde la motivación que produce el caballo se trabaja el respeto, la atención, la empatía y desde la psicología se entiende que permite corregir

conductas. El objetivo es contribuir a la mejora de la calidad de vida trasladado a un estado bio-psico-social de estado de bienestar que permita su adaptación al entorno. Lo relativo a mejoras “bio” hace referencia al tono muscular que mejora la hipotonía propia de espasticidad y la mejora del equilibrio; lo relativo a mejoras “psico”, hacen referencia a la reducción de los estados de ansiedad y mejora de la autoseguridad y lo relativo a la mejora “social” hace referencia a las oportunidades que se abren al estar en contacto con otras personas integrados en programas de Equinoterapia.

**La Dra. Doña Pilar Rovira Martí especialista de Cirujía Ortopédica de la Clínica Dexeus de Barcelona** nos expuso la comunicación titulada: **Cómo se actúa ante un paciente de MPS.** En MPS se observan cuadros multiafectativos o multisistémicos, entre ellos la afectación del músculo esquelético. Los GAGs acumulados en los condrocitos y los que se acumulan en el tejido conectivo, son los que dificultan la funcionalidad. Los autores que dieron nombre a las diferentes enfermedades de MPS (Hunter, Hurler, Sanfilippo, Morquio, Scheie, Maroteaux Lamy y Sly) han dado el nombre a las diferentes afectaciones y síndromes. Todas ellas de origen autosómico recesivo a excepción de Hunter que es dominante en el cromosoma X. Se hizo un estudio con los padres de pacientes en la clínica San Joan de Déu de Barcelona relativos a la prueba de elastografía con Hurler (grave); Hurler-Scheie (moderado) y Scheie (leve) y presentaron perfiles de retraso en movimiento, rasgos toscos, esplenomegalia, hiperactividad, problemas de sueño, regresión en SNC, espasticidad y displasias óseas (que afectan al tejido óseo y cartilaginoso), talla baja, dolor articular, manos en garra, cifoescoliosis, hipoplasias de odontoides y espondilolistesis (desplazamiento vertebral), entre otras. Ante estos indicadores, se plantean intervenciones de cirugía como la de liberación del canal carpiano, corrección de un genu-valgo, cirugía de cifosis con más de 70º de desviación, etc. Por poner un par de ejemplos, en los tipos con mayor prevalencia de las MPS: Hunter y Sanfilippo, profundizaremos en la aparición de sus indicadores de enfermedad.

En Hunter aparecen en los primeros años las denominadas formas graves. Hay también formas moderadas o leves que son más tardías en manifestarse. Son todas las formas de manifestarse una enfermedad que es de tipo dominante ligada al cromosoma X. Presenta hernias inguinales, otitis serosa, pérdida de movilidad, espasticidad, déficit importante de atención, dedos en garra, rigideces articulares. A las cuales se responde con diversidad de intervenciones en cirugía como las tenotomías de Aquiles e intervenciones en columna por cifosis o escoliosis.

En Sanfilippo aparecen en los primeros cuatro años. El subtipo D es el más benigno. Presentan diarreas, trastornos de conducta, desajustes adenoideos, disfagia, retraso psicomotor, agresividad, trastornos del sueño como SHAOs, pérdida motriz, espasticidad. Hay un proceso de calma hacia los 15 años acompañado de espasticidad. A los 20 años hay procesos convulsivos y déficit de deglución. Se presentan comúnmente genu-valgos, pies en equino y coxales valgo. Es muy importante contar con buenos anestesiistas para evitar dificultades en las operaciones en la vuelta a la consciencia. Las elastografías son ecografías de la rigidez de los tejidos para definir los tendones más afectados y que la imagen en colores (gammagrafía) suministra datos numéricos.

**El Dr. D. Víctor Álvarez, farmacéutico del Hospital Universitario de Santiago de Compostela,** expresó la comunicación titulada **“Terapias de ensayo en MPS III B”.** Los fármacos en los ensayos clínicos tienen varias fases de investigación:

Ensayos de Fase I, estudian si un tratamiento nuevo es seguro y busca el mejor modo de administrar el tratamiento; Ensayos de Fase II, estudian si responde eficazmente al tratamiento nuevo. Ensayos de Fase III estudian si un tratamiento nuevo es mejor que un hipotético tratamiento estándar y amplían la muestra. Ensayos de Fase IV encuentran más información sobre los beneficios y efectos secundarios a largo plazo.

Respecto a las investigaciones que dan título a la comunicación, hay unos criterios de selección que se hacen antes de empezar la fase I. Son criterios de selección en franjas de edad de 1 año de vida hasta 10 con indicadores muy específicos como un CI intelectual mínimo de 50 y hay exclusión de pacientes que presentan problemas de hidrocefalia, epilepsias o enfermedades colaterales. En caso de haber estado en otras investigaciones también es motivo de exclusión. Se hacen 48 semanas de seguimiento. Tras los cuales hay reportes de evaluación cognitiva, seguimiento de GAGs (Heparán Sulfato) en orina; estado de la esplenomegalia y hepatomegalia; tamaño del cerebro y volumen ventricular. La administración del fármaco BMN 250 a través de la TRE de tipo intraventricular diluido en LCR del propio enfermo se mira la dosis a administrar. El estudio de desarrollo cognitivo pretende ver la estabilidad que le proporciona la terapia, además se observa si la enzima pasa por el hígado a través del reservorio durante la Fase II. Además de miran los posibles efectos adversos. En general se vieron estabilizados los tamaños del hígado, la presencia de GAGs en orina, etc. Los resultados de la investigación son esperanzadores en las fases I y II y sacará conclusiones que lleven a una inminente fase de ampliación de muestra en fase III.

El ponente hizo alusión al programa FIND, herramienta para el diagnóstico de las MPS a través de un kit analítico que se pide por un protocolo al Hospital Universitario de Santiago de Compostela y tras ser aplicado, si es positivo, se confirma el tipo de MPS que es en un segundo momento para anular falsos negativos. Se han llevado a cabo 618 protocolos FIND en sospecha con 25 diagnósticos de MPS siendo el 80% por debajo de 5 años. Este programa está evitando la prolongación de los diagnósticos en el tiempo y es muy valorado por las asociaciones de pacientes, en donde MPS España siempre ha colaborado.

**D. Jordi Cruz, Director Técnico de MPS España y D. José Ángel Pérez, miembro de la Junta de MPS España,** expresaron la comunicación titulada “**¿Qué podemos ofrecer desde la Asociación MPS España?** “. Los servicios actuales que se ofrecen desde la asociación MPS España cumplen tres líneas de actuación: una primera y básica centrada en una primera información y posibilidad de formar parte del registro de la Asociación MPS. Personas que llaman y no van más allá; una segunda, con información más específica y participativa; y la última, que consiste en la atención directa a los socios afectados y familias. Necesitamos feedback de los afectados, que se comuniquen, que expliquen a la asociación sus necesidades, y también sus ideas para mejorar y ofrecer más ayuda. El objetivo es poder materializar todas estas aportaciones en proyectos o ideas. Necesitamos ideas pero también necesitamos la colaboración, de las familias y los afectados ya que son la base para que MPS España permanezca funcional y útil. La participación refuerza y respalda todo el trabajo, hace que todos los esfuerzos y las horas que invertimos merezcan la pena....No hay nada más frustrante que organizar actividades o proyectos que no tengan respaldo social. El compromiso son las ganas de hacer y sumar (voluntariado). A parte de seguir en las líneas de trabajo y objetivos de siempre (apoyo a la investigación, conocimiento, etc.) se quiere mejorar la atención personal con nuevos proyectos, focalizando en el trabajo con jóvenes y adultos. Sus necesidades van mucho más allá de la propia enfermedad, tiene que ver con la integración psicosocial, laboral, autonomía personal, etc. Proyectos aún sin especificar, que conllevan una gran dificultad ¿Cómo podemos ayudar a los adultos de MPS y Síndromes Relacionados? Surge así la propuesta ilusionante del Proyecto MAPS: Trabajadoras sociales que se desplazan y coordinan la atención de las familias. Además vamos a ser protagonistas de dos eventos muy relevantes: el denominado FIN: Fabry International Network and Fabry Expert Meeting para las fechas 22

al 24 mayo de 2019 en Barcelona y, de otra parte, el Simposio Internacional MPS para las fechas 1-3 de agosto en Barcelona en 2020. Que situará a la ciudad de Barcelona en el centro de los intereses de las MPS a nivel mundial. Además contamos con la participación de nuestra asociación en el IMPSN de San Diego (USA) y participando activamente en la MPS Europe a través de nuestra presidenta de MPS España, D. Ana Mendoza.

**El Psicólogo D. Eduardo Brignani** expuso su charla titulada “**¿Cómo renovar nuestra fuerza interior para afrontar la adversidad?**”. Ante la adversidad estamos solos y para ello necesitamos crecer en nuestra fuerza interior. El autor considera que hay 2 ideas que pueden afectar a nuestra fuerza interior y que estamos obligados a revisar para adaptarnos a las situaciones emocionales límite:

**1º** El concepto de “ser feliz”. El balance de nuestra vida es entender que en la vida no todo es blanco o negro. Hay una gran gama de grises que debemos buscar de forma positiva y personalmente. La idea de felicidad absoluta es un concepto relativo. Lo que realmente debemos valorar es la satisfacción de lo que influye en nuestras vidas de forma positiva y no bloquearnos en la idea de lo que no tenemos, lo que hemos perdido o lo que en hipótesis hubiera sido si hubiera tomado otra decisión anteriormente, lo cual puede ser fuente de irracionales insatisfacciones. De otra parte, no debemos vivir pensando en un obsesivo por qué a mí y, además creyendo ver la felicidad perfecta en las situaciones que les ha tocado vivir a los demás. Llevando al extremo nuestra insatisfacción personal por una percepción extrema de lo deseable que les ocurre a los demás. O bien, una percepción de la felicidad como un hecho referido a otro tiempo pretérito: el irracional “cualquier tiempo pasado fue mejor...” o bien, localizarlo en un ideal futuro más cercano a nuestros obsesivos deseos: el irracional “si me tocara la lotería...” Si a ello, sumamos que la idea de felicidad suele estar en occidente relacionada con un pensamiento reduccionista contenida en simple tener o poseer, la idea de frustración, fracaso y vacío puede instalarse peligrosamente en nuestras vidas.

**2º** Todo depende de la perspectiva desde la que analizamos la realidad. La felicidad está relacionada con cómo nos sentimos y como nos gustaría sentirnos. Ese desfase de percepción personal entre la realidad percibida o la que consideramos deseable, nos lleva a niveles de insatisfacción desequilibrantes de nuestro estado de salud integral que afectan a los planos biológico, psicológico y social que nos alejan de la idea de salud y nos instala en la ausencia de la misma. Necesitamos, por ello, una percepción equilibrada de ambas intra-percepciones. Es muy gráfica la idea existencial de nuestro ciclo vital en el que la infancia, juventud es percibida como “cualquier tiempo pasado fue mejor” y una adultez que valora comparativamente su situación concreta llena de vicisitudes o avatares que necesitan de una evaluación equilibrada que permita la adaptación a los cambios que nos suceden como son la pérdida de nuestros seres más próximos y queridos; cambios en nuestra situación de empleo o situaciones de separación matrimonial, etc. Tras los cual, se asoma la vejez como una última culminación de nuestra existencia que puede estar relacionada según la percepción como una oportunidad o como otra nueva fuente de insatisfacción si no estamos inmersos en la gran gama de hermosos grises, lejos del maniqueo blanco y negro.

Ante todo lo que antecede, hay que aprender a gestionar la mente que fabrica dos tipos de procesos disfuncionales, muy negativos y desequilibrantes que no son adaptativos y que generan una pérdida de energía atroz para nuestra salud integral:

Instalarse en una cadena de pensamientos de la denominada PREOCUPACIÓN ante el futuro temible que pretende protegerse anticipando consecuencias de lo que puede ocurrir, que generan estrés que consiste en un bloqueo emocional o bien, te lleva a vivir con niveles de ansiedad que supone la idea de miedo ante la idea de fracaso o frustración.

Instalarse en una cadena de pensamientos de la denominada RUMIACIÓN ante el pasado insatisfactorio que se focaliza sólo en lo negativo y nos lleva al injusto autorreproche.

Para trabajar ambas situaciones no deseables en que la persona se puede instalar, se plantean estos recursos:

El crear **distanciamiento** entre la PREOCUPACIÓN surgida y el yo. Poniendo un STOP, la preocupación no modifica nuestra realidad, dejamos de perder energía y nos ayuda a centrarnos equilibradamente. Para ello son necesarias técnicas de relajación y respiración que nos hacen mirar desde fuera nuestro interior (Mindfulness obviada). Nos lleva a la obviada de sentir que los pensamientos son sólo eso, pensamientos.

El crear **acción**. ¿Tiene el pensamiento utilidad práctica? La realidad es la verdad contrastable y objetiva. La RUMIACIÓN, lleva al ensimismamiento y a constituirse el propio sujeto en una desgastante preocupación por situaciones pretéritas que son inmodificables. El aquí y ahora del presente nos permite actuar y redimirnos de nuestros pensamientos bloqueantes.

El pensamiento resiliente de Boris Cyrulnik, viene a arrojar luz en este afrontamiento equilibrado. Resiliencia es la capacidad de los seres humanos sometidos a los efectos de una adversidad, para superarla e incluso salir fortalecidos de la situación. La clave reside en los afectos, en la solidaridad, y éstos en el contacto humano. Su concepto descansa en la idea de la figura "oxímoron" (figura retórica de pensamiento que consiste en complementar una palabra con otra que tiene un significado contradictorio u opuesto), que describe la escisión del sujeto herido por el trauma que le permite avanzar aún más en la comprensión del proceso de construcción del equilibrio personal ante la adversidad, a la que le otorga el autor un estatuto que se incluye entre los mecanismos de defensa psíquicos más conscientes. Es la capacidad del sujeto de salir del dolor sin gastar energías en preocupaciones y rumiaciones y se centra sólo en sobrevivir, prepararse, aprender recursos anti estrés, usar la memoria útil y darle sentido a todo lo que se hace, haciendo un buen uso del olvido. Para sobrevivir es clave tener relaciones con las demás personas que tienen algo que aportarnos (como por ejemplo el asociacionismo en situaciones enfermedades), aceptar los cambios como parte de la vida, avanzar hacia objetivos realistas, creer en uno mismo, poner todo en su justo contexto, cuidarme y prestar atención a los pequeños detalles de la vida del aquí y ahora. Disfruta el presente desde el optimismo del vaso medio lleno.

### Sala MPS No Neurodegenerativa

La sesión de la tarde empezó con la ponencia del Dr. Víctor Álvarez, farmacéutico del Hospital Universitario de Santiago de Compostela y miembro del equipo de la Dra. Couce, donde han estado desempeñando funciones para el diagnóstico e investigación de enfermedades lisosomales.

En concreto el Dr. Álvarez nos explicó el proyecto para la encapsulación de proteínas usadas en terapia enzimática sustitutiva, con el fin de conseguir la reducción de dosis aplicada y una mayor permanencia del fármaco en el organismo.

Se trata de buscar una nueva vía de administración a través de nanopartículas. Las nanopartículas son unas pequeñísimas moléculas que sirven de transporte para el medicamento y que tienen la capacidad de llegar a zonas de difícil acceso, en este caso los huesos. Los estudios en fibroblastos y células son muy prometedores.

La idea general es que usando el mismo fármaco actual (ERT) para tratar las MPS y encapsulándolo con este nuevo sistema de administración con menos dosis de medicamento,

llegue mejor y aumente la eficacia en los pacientes y que además reduzca la creación de anticuerpos.

Actualmente el proyecto de usar la Nanovehiculización de la terapia enzimática sustitutiva en la enfermedad de Morquio A está en estudios muy preliminares, pero que seguirán adelante con el equipo del Dr. Tomatsu.

A continuación la Dra. Pilar Rovira del equipo de Cirugía traumatológica de la clínica Dexeus de Barcelona, nos habló de los problemas de las displasias y alteraciones esqueléticas que presentaban los afectados de Mps, focalizando en los que las anomalías eran más graves y evidentes como Mps IV o Mps VI. También nos habló del estudio de elastografías que en distintas fases se había llevado a cabo en el Hospital Sant Joan de Dèu de Barcelona, para evaluar la afectación en la rigidez de los tendones de un grupo de pacientes de diferentes Mps que recibían tratamiento enzimático.

Actualmente y con el objetivo de ampliar los servicios y ayudas a los socios de MPS España, nuestra entidad ha firmado un convenio de colaboración con la Unidad de Patología de Crecimiento y Reconstrucción ósea de [ICATME](#) del Hospital Universitario Dexeus en Barcelona, para los pacientes MPS.

Después del turno de preguntas, el profesor Eduardo Brignani, nos presentó la charla/coloquio ¿QUIEN ES MAS FUERTE, TÚ O LA ADVERSIDAD? Eduardo Brignani es psicólogo y un colaborador habitual de nuestra asociación, con una amplia experiencia en el mundo de las enfermedades raras y la discapacidad en general.

Una charla taller donde Brignani, con su estilo personal, llegó a ahondar y conectar con lo más profundo de las emociones de la gran mayoría de asistentes.

En una sesión de unos 45 minutos consiguió que nos miráramos frente al espejo de nuestros miedos, para ofrecernos una serie de herramientas útiles de donde poder sacar fortaleza en momentos difíciles.

A continuación desde la Federación Española de Terapias Equestres, Juan Pablo Cobos Maestro en Intervenciones Asistidas con Caballos (IAC) y Sonia Árias Psicóloga clínica, Máster Experto en Equitación Terapéutica, su ponencia, a dúo, nos ilustra como la actividad con caballos ayuda positivamente en el desarrollo y la salud de las personas, especialmente de aquellas con problemas de salud y/o con discapacidad.

Diferentes técnicas, tratamiento fisioterapéutico y psicomotriz para patologías de base neurológica que utilizan las propiedades físicas que el caballo aporta (movimiento, ritmo, calor) las cuales estimulan el desarrollo psicomotor.

La psicoterapia asistida con caballos, una terapia que nos sirve para acelerar un proceso terapéutico, el caballo ayuda a la propia percepción de inseguridades, puntos fuertes, habilidades y capacidades de la persona o del grupo, convirtiéndose en un espejo de las actitudes, recursos y emociones, ayudando en la interacción y la comunicación.

La presentación de la siguiente ponencia estuvo a cargo de Andrea Falip, trabajadora social sanitaria que nos hizo un pequeño resumen de su TFG dedicado a “La situación actual de los jóvenes con MPS”, este estudio es importante por dos motivos: no hay ningún trabajo en el ámbito estatal que comparta estas características y segundo, el avance de la medicina y las terapias han permitido aumentar la esperanza y la calidad de vida por tanto, el avance médico debe ir de la mano del avance social, ya que los jóvenes deben enfrentarse a situaciones desconocidas que no saben cómo abordar.

La finalidad es poder aportar conocimientos objetivos a todo aquello que se conoce de manera subjetiva, tanto a mí como a las familias interesadas, “es poner por escrito lo que están viviendo.”

Los jóvenes durante su trayectoria vital han adquirido un conjunto de recursos personales, los cuales es necesario destacar su capacidad de resiliencia, la cual viene dada por la actitud positiva de los progenitores para afrontar la situación, la esperanza hacia las mejoras terapéuticas, la persistencia en el aprendizaje, ya que es necesario una adaptación constante debido a la degeneración de la enfermedad y el surgimiento de nuevas necesidades que deben ser paliadas.

Hay que destacar también que el aumento de la inteligencia emocional ha contribuido a aumentar la resiliencia. Sin embargo, dos de los recursos personales relacionados han sido evadirse de los problemas y no salir de la zona de confort.

Identidad construida durante la adolescencia se caracteriza por dos factores principales: la autoimagen, la cual percibe como diferente al resto de compañeros y la autoestima, la cual se ha detectado como saludable en muchos casos, pero les condiciona el comportamiento.

Este hecho se convierte en inseguridades latentes, que se manifiestan a partir del hecho de encerrarse en ellos mismos y no expresar las emociones negativas o malestar por miedo al rechazo.

El abordaje del proceso de enfermedad se ha dado de diferente manera en el domicilio y con las relaciones sociales.

En el domicilio se da una comunicación fluida y los progenitores atienden a todas las dudas de los jóvenes, pero estos tampoco hacen demanda de una mayor información.

También se ha detectado una sobreprotección por parte de los padres, pero los jóvenes lo aceptan. Pero esto no indica que ésta sea positiva, ya que conlleva consecuencias en su desarrollo personal y con el resto de los compañeros de su edad.

Las adaptaciones en el domicilio han comportado y conllevan importantes gastos económicos que los progenitores deben cubrir.

La enfermedad también provoca estragos en los progenitores, sobre todo en el cuidador/a principal, de quien merma su desarrollo personal, social y profesional.

Con los amigos, la situación es diferente, ya que se encuentran en medio de grupos reducidos con una desigualdad de oportunidades importantes, y con quien no se habla de la enfermedad, aunque alguna vez se puede paliar parte del malestar emocional que las sus consecuencias pueden provocar.

En cuanto al entorno institucional:

En el ámbito educativo se dan y se han dado necesidades de adaptaciones constantes, ya sean en caso de barreras arquitectónicas o adaptaciones curriculares.

El tratamiento a pesar de estar normalizado conlleva muchas consecuencias, el progenitor acompañante debe tener la disponibilidad laboral suficiente para acompañarle y la escuela debe adaptarse a las faltas del alumno.

Destacar la importancia que tiene la Asociación MPS España en la vida de los jóvenes, ya que pueden extraer de ésta grandes beneficios, como ponerse en contacto con jóvenes con una situación similar a la suya.

Respecto a los servicios sociales, estos no tienen una influencia directa en el joven, los progenitores no lo detectan como un recurso continuo, y sólo acuden para trámites burocráticos como la Ley de Dependencia y el Grado de Discapacidad.

Dos propuestas destacadas, primera, la necesidad de potenciar la autonomía del joven, aunque en principio el Joven/Niño se resista a dejar la comodidad de que sus padres le resuelvan el día a día, se detecta muy beneficioso que aprendan en todo lo posible a valerse por sí mismos, esto les fortalecerá en su red social sobre todo la relación con otros jóvenes con MPS, ya que se encuentran en igualdad de oportunidades.

Segunda, dirigida a los profesionales sociosanitarios: “es necesario adquirir un deber y una responsabilidad profesional frente a las Mucopolisacaridosis y otras enfermedades minoritarias”, esta responsabilidad no sólo debe llevarse a cabo a partir de políticas sociales o por parte de las organizaciones de pacientes, sino que también estos deben adquirir un compromiso personal. Potenciar la sensibilización y la necesidad nuevas investigaciones de carácter social entre los profesionales que permitan ampliar el conocimiento existente.

“Para poder ayudar primero hay que conocer la realidad”

Después tuvimos el emotivo testimonio de Carmina y Susana LLiso, dos hermanas de Valencia afectadas de Morquio A, de 45 y 43 años respectivamente.

Ellas nos relataron cómo a pesar de las muchas dificultades, nunca han dejado de luchar ni se han rendido ante las adversidades. En un vídeo nos mostraron su aptitud positiva y alegre ante la vida. Momentos emocionantes que captan el espíritu de superación de estas hermanas y que son inspiradores y un referente para muchas familias.

Para finalizar la sesión de la tarde, Ana Mendoza presidenta de MPS, hizo un rápido repaso de las líneas de trabajo y proyectos más importantes para los próximos años. Destacó la participación en el movimiento en el IMPSN (grupo de trabajo internacional), MPS Europe y la posición de liderazgo en la organización de dos grandes eventos mundiales, la reunión Fabry Internacional en 2019 y el Simposio MPS de 2020.

También hizo hincapié en la importancia del apoyo, la implicación y la colaboración de las familias en los proyectos de la asociación, sumar esfuerzos para impulsar cada vez más el movimiento de las MPS.

A la conclusión de estas últimas comunicaciones, la ponencias terminaron y tuvo lugar en el hall del Hotel una sesión especial con actuación de padres, niños afectados, hermanos de afectados y monitores voluntarios del Servicio de Guardería que la Obra Social La Caixa, bajo la coordinación de Rosa María Moreno, que nos mostraron un tierno guiño a la obra de Velázquez: el cuadro de “Las Meninas”. Esta actuación fue del agrado de todos los asistentes. A los padres, como siempre, les agradecemos su dedicación a nuestros hijos sin la cual sería muy difícil asistir a las comunicaciones del congreso.

Posteriormente se presentó el Proyecto “Llévame a casa; comparte el viaje conmigo”. Se ha querido unir en este proyecto, por una parte, la necesidad de dar a conocer las enfermedades MPS que afectan a niños y niñas, intentando acercar y normalizar su existencia. Por otra parte el importante y trascendente papel de los médicos e investigadores. El objetivo principal es el de transmitir los valores de MPS a las familias y al mismo tiempo homenajear a los médicos y investigadores por su gran labor, implicación y dedicación.

Para ello se cuenta con la colaboración de la Fundación **PortAventura** y su emblemático personaje Woody. De hecho existen 16 muñecos Woody que viajarán por toda España durante un largo año para que las familias los acojan en su domicilio y puedan conocer un poco el mundo de las MPS. Para dar visibilidad al proyecto y su carácter divulgativo, las

familias se harán fotos con el muñeco y las colgarán en Redes Sociales con el hashtag **#larutadewoody**

Se concluyó con una cena benéfica de clausura acompañada de un grupo de animación a la magia llamado Abracadabra que fue muy divertido y gustó mucho a los asistentes. Finalmente soplamos velas con todos los presentes por nuestro 15 aniversario.

Huesca a 20 de octubre de 2018

Fdo: José Ángel Périz Juncosa.