

# ¿Qué **es** la mucopolisacaridosis?

La mucopolisacaridosis (MPS) es una de las más de 40 enfermedades de depósito lisosomal (EDL)

El depósito lisosomal causa una alteración progresiva en el organismo y afecta diversos órganos y tejidos.1-3

## Características faciales



## Córneas



## Dientes/Lengua



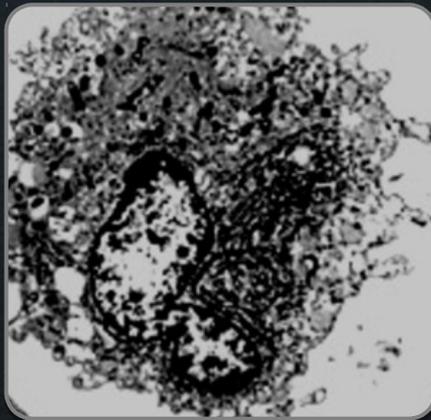
## Manos



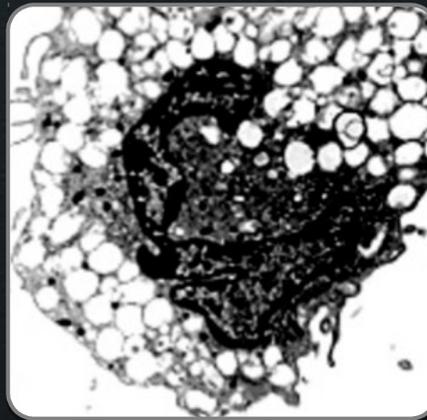
# ¿Qué son las enfermedades MPS?

Las personas con MPS tienen deficiencia de una enzima. Cuando esa enzima presenta actividad insuficiente, se bloquea la degradación del dermatán sulfato.<sup>1</sup>

Con el tiempo, la acumulación de glicosaminoglicanos (GAG) en las células, en la sangre y en el tejido conectivo produce una enfermedad progresiva que afecta diversos órganos y tejidos.<sup>1</sup>



**Normal**



**Enfermedades de depósito**

# Tipos de MPS



**MPS I**

Síndromes de Hurler, Hurler-Scheie  
y Scheie

**MPS II**

Síndrome de Hunter

**MPS III**

Síndrome de Sanfilippo (A, B, C, y  
D)

**MPS IV (A y  
B)**

**MPS VI**

Síndrome de Morquio (A y B)

**MPS VII**

Síndrome de Maroteaux-Lamy

**MPS IX**

Síndrome de Sly

Síndrome de Natowicz

# MPS VI – Síndrome de Maroteaux-Lamy

- N-acetilgalactosamina 4-sulfatasa (ASB; arilsulfatasa B)
- Rara: ~1 en cada 250 mil **nacimientos**
- Displasia esquelética
  - enfermedad ósea y articular
  - alteración cardiopulmonar
- SNC preservado
  - pérdida auditiva y visual
  - lesión da médula espinal
- Amplio espectro clínico



Fotos: cedidas gentilmente por el Dr. Marcelo Kerstenetzki, de Recife, estado de Pernambuco, y por la Dra. Dafne Horovitz, de Río de Janeiro, Brasil

# Espectro de presentaciones clínicas



## Evolución rápida

- Inicio precoz de los síntomas
- Gran afectación en la 1ª década de vida
- Muerte precoz

Progresión de la enfermedad

## Evolución lenta

- Inicio tardío de los síntomas
- La enfermedad se manifiesta más tarde
- Los pacientes sobreviven hasta la edad adulta
- **No es una enfermedad leve**

# Progresión de la enfermedad: evolución rápida

- La enfermedad de evolución rápida es visible en los primeros años de vida
- Con 1 año de edad:
  - los rasgos faciales todavía no son notables
  - se evidencian macrocefalia, anomalías esqueléticas, manos en garra, abdomen protuberante (hepatomegalia) y hernia umbilical



3 meses



1 año



6 años



10 años



16 años



19 años

# MPS IV-A Morquio

- La principal manifestación es esquelética (huesos y cartílagos)
- **Hiperelasticidad**
- **Opacidad de la córnea**
- **Baja estatura**
- **Compresión medular**
- **Enfermedad pulmonar: infecciones y enfermedad pulmonar restrictiva**
- **Enfermedad cardíaca, valvulopatías**
- **Pérdida auditiva**
- **Función cognitiva normal**



# MPS y Ortopedia

Las mucopolisacaridoses se caracterizan por las manifestaciones esqueléticas, signo importante de la enfermedad, que muy frecuentemente se manifiesta precozmente. En general, resulta en una derivación a un médico ortopedista o traumatólogo.<sup>1</sup>

Otra característica importante de la enfermedad es la de afectar progresivamente los huesos y tejido conectivo.<sup>2</sup>



# La MPS es frecuentemente subdiagnosticada

Las similitudes entre las señales clínicas de las MPS y las de algunas displasias esqueléticas pueden ocasionar confusión en el diagnóstico.



## **Displasia Espondiloepifisaria Congénita (SEDCA)**

Pelvis/ Cadera  
Techo acetabular levemente aplanado, epífisis capitales femorales pequeñas.



## **MPS IV Tipo A**

Pelvis/cadera:  
alas ilíacas redondeadas, escotaduras sacrociáticas ensanchadas, estrechamiento característico del ilíaco en



## **MPS VI**

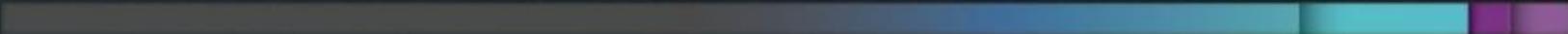
Pelvis/cadera:  
normales



## **MED [AD]**

Displasia Epifisaria Múltiple Dominante – Pelvis  
Pelvis normal, epífisis capital femoral pequeña

# Mucopolisacaridosis

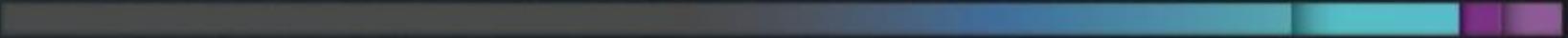


La presentación clínica de algunas displasias esqueléticas y de la MPS pueden ser similares.

Las áreas donde se pueden observar las similitudes son:

- Articulaciones
- Manos
- Rodillas
- Cadera
- Columna vertebral y cuello

# Rigidez y contracturas articulares sin inflamación



La rigidez y las contracturas articulares son presentaciones típicas en los pacientes con MPS VI y pueden afectar también a pacientes con SEDC, displasia de Kniest y MED.

Los pacientes con MPS IV presentan también rigidez y limitaciones articulares en las grandes articulaciones, pero presentan laxitud en las pequeñas (muñecas y tobillos)

# Deformidades de la Cadera



La MPS IV-A y la MPS VI pueden mostrar señales de coxa valga, así como de una displasia más generalizada de la cadera.

Los pacientes con SEDC pueden presentar deformidades de cadera y displasia de Kniest; de la misma manera, los portadores de MED pueden presentar dolor y rigidez generalizadas en la cadera.

# Deformidades de la Columna



**Los pacientes con MPS IV-A y MPS VI pueden presentar deformidades en la columna, en especial, cifoescoliosis y platispondilia.1,2**

**Las deformidades de la columna, como la cifoescoliosis y la platispondilia, también pueden afectar a los pacientes con SEDC y displasia de Kniest.1,2**

# El diagnóstico precoz puede reducir el riesgo de lesiones permanentes

## El diagnóstico puede ser tardío

Aunque los síntomas de la MPS suelen aparecer en los primeros años de vida, el diagnóstico es frecuentemente tardío.<sup>1</sup>

Las mucopolisacaridososis se caracterizan por la afección esquelética, lo que puede ser la 'pista' para el diagnóstico

Los síntomas iniciales pueden ser discretos, especialmente en los pacientes con enfermedad de evolución lenta.<sup>1</sup>



# **Al hacer un diagnóstico, tenga en cuenta siempre la posibilidad de esta enfermedad**

---

**El diagnóstico precoz y la rápida derivación son fundamentales**

**El tratamiento tardío o inadecuado puede tener graves consecuencias para la salud del paciente y para la progresión de la enfermedad.**

**Los ortopedistas deben derivar rápidamente a los pacientes con MPS a un genetista o especialista en enfermedades metabólicas para el diagnóstico y la coordinación de los cuidados multisistémicos.**