



## Hojas de datos genéticos para padres

# Otros trastornos

Detección, tecnología e investigación en genética es un proyecto para múltiples estados para mejorar la información sobre los aspectos financieros, éticos, legales y sociales relacionados con las pruebas genéticas y de detección ampliadas en recién nacidos – [http:// www.newbornscreening.info](http://www.newbornscreening.info)

### **Nombre del trastorno: Mucopolisacaridosis de Tipo I**

**Siglas en inglés: MPS I**

- ¿Qué es la MPS I?
- ¿Qué causa la MPS I?
- ¿Cuáles son los síntomas de la MPS I?
- ¿Cuál es el tratamiento para la MPS I?
- ¿Qué sucede cuando se trata la MPS I?
- ¿Qué provoca la falta o el mal funcionamiento de la enzima IDUA?
- ¿Cómo se hereda la MPS I?
- ¿Existen pruebas genéticas disponibles?
- ¿Qué otras pruebas hay disponibles?
- ¿Se puede realizar una prueba de MPS I durante un futuro embarazo?
- ¿Es posible que otros miembros de la familia puedan tener o sean portadores de MPS I?
- ¿Pueden realizar una prueba los otros miembros de la familia?
- ¿Cuántas personas padecen MPS I?
- ¿La MPS I se produce con más frecuencia en ciertos grupos étnicos?
- ¿Se conoce a la MPS I con otros nombres?
- ¿Dónde puedo encontrar más información?

Esta hoja de datos contiene información general sobre la MPS I. Cada niño es diferente y es posible que parte de esta información no se aplique específicamente a su hijo. Ciertos tratamientos pueden ser recomendables para algunos niños, pero no para otros. Si tiene preguntas específicas sobre la MPS I y los tratamientos disponibles, deberá contactar a su médico.

## ¿Qué es la MPS I?

La MPS I es un trastorno hereditario que puede afectar muchas partes del cuerpo. Las personas con MPS I tienen problemas para descomponer sustancias del cuerpo llamadas glicosaminoglicanos (GAG). La MPS I pertenece a un grupo de trastornos conocidos como enfermedades de almacenamiento lisosómico. Hay dos tipos principales de MPS I: MPS I *grave* y MPS I *atenuado*.

### **Enfermedades de almacenamiento lisosómico**

Las enfermedades de almacenamiento lisosómico (LSD) son un grupo de trastornos hereditarios. Son causadas por enzimas que no funcionan correctamente.

Los lisosomas son como centros de reciclaje para las células. Son pequeños sacos llenos de enzimas. Estas enzimas ayudan a descomponer una gran cantidad de moléculas en moléculas más pequeñas que el cuerpo puede reutilizar. Las personas con LSD no tienen estas enzimas o las que tienen no funcionan. Como resultado, estas personas tienen problemas para descomponer ciertas moléculas más grandes en formas que se puedan utilizar. Esto genera la acumulación de estas moléculas y causa diversos problemas.

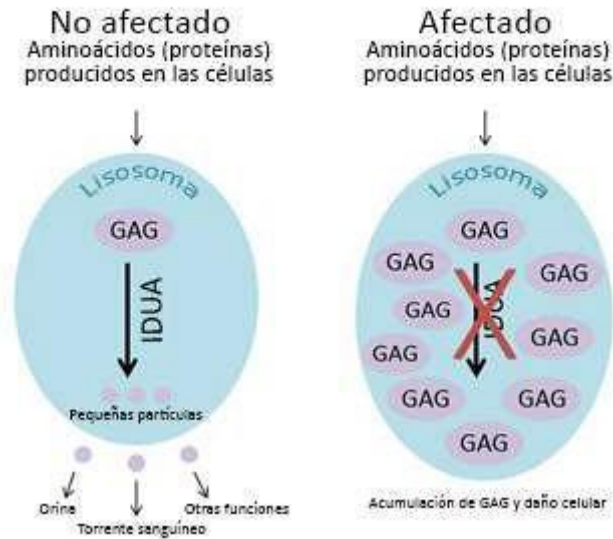
Los síntomas y tratamientos para las LSD varían. También pueden variar según cada persona, incluso con la misma LSD.

## ¿Qué causa la MPS I?

La MPS I es causada por una enzima, llamada “alfa-L-iduronidasa” (IDUA), que no está presente en el cuerpo o no funciona correctamente. Normalmente, la IDUA ayuda a las células a descomponer los GAG en partículas más pequeñas que pueden ingresar al torrente sanguíneo y eventualmente ser eliminadas o reutilizadas. Cuando la IDUA no funciona correctamente, los GAG se acumulan en los lisosomas celulares, lo que lleva a un aumento de los lisosomas y al daño celular.

Las personas que padecen el tipo grave de MPS I normalmente no tienen función enzimática IDUA. En las personas que padecen el tipo atenuado de MPS I, la enzima IDUA puede funcionar parcialmente, lo que conduce a síntomas menos graves.

# MPS I



## ¿Cuáles son los síntomas de la MPS I?

Los síntomas de la MPS I son principalmente el resultado del aumento de las células debido a la acumulación de GAG y al aumento de los lisosomas.

Las personas que tienen el tipo grave de la enfermedad tienden a presentar síntomas antes del año de edad y habitualmente reciben el diagnóstico a los 18 meses. Desarrollan problemas cardíacos y respiratorios graves que, por lo general, producen la muerte antes de los diez años.

El tipo atenuado de la enfermedad es más variable. Las personas con MPS I atenuada por lo general comienzan a mostrar síntomas entre los tres y los diez años. La gravedad de los síntomas varía significativamente según cada persona. Los síntomas suelen ser menos agudos que los observados en las personas con el tipo grave de la enfermedad. Las personas con MPS I atenuada pueden o no tener una vida más corta.

Los síntomas pueden incluir:

- Retraso en el desarrollo y pérdida de habilidades (regresión)
- Hígado y bazo más grandes que lo normal (hepatoesplenomegalia)
- Rasgos faciales distintivos con labios, mejillas, lengua y nariz más gruesos
- Engrosamiento generalizado de la mayoría de los huesos largos, especialmente las costillas (disostosis múltiple)
- Deformidad de las articulaciones que afecta el movimiento (contracturas)

- Estrechamiento del conducto raquídeo (estenosis espinal)
- Anomalías en las válvulas cardíacas, que pueden conducir a insuficiencia cardíaca
- Infecciones frecuentes de las vías respiratorias altas e infecciones de oído
- Agrandamiento de las cuerdas vocales, dando como resultado una voz grave y ronca
- Apnea del sueño
- Acumulación excesiva de líquido en el cerebro (hidrocefalia)
- Pérdida de la audición
- Opacidad corneal
- Síndrome del túnel carpiano
- Baja estatura
- Hernia umbilical
- Hernia inguinal

## ¿Cuál es el tratamiento para la MPS I?

Debido a que la MPS I puede afectar muchas partes del cuerpo, el tratamiento integral requiere un equipo de diversos especialistas. Todas las personas que padecen MPS I deben ser atendidas por un especialista en genética bioquímica (o un especialista en genética metabólica). El equipo también puede incluir un neurólogo (médico especialista en el cerebro), un hematólogo (médico especialista en la sangre), un ortopedista (médico especialista en los huesos), atención primaria, un cardiólogo (médico especialista en el corazón), un neumonólogo (médico especialista en los pulmones), un gastroenterólogo (médico especialista en el hígado), un audiólogo (médico especialista en la audición), un oftalmólogo (médico especialista en la visión), especialistas en rehabilitación (por ejemplo, fisioterapeuta), especialistas dentales y de desarrollo.

Los niños con MPS I son supervisados cuidadosamente para controlar que sus afecciones no empeoren ni que surjan otras nuevas. Por lo general, se checan anualmente para detectar problemas de los nervios, el corazón, los huesos, las vías respiratorias, el sueño, la visión y el oído. También se les evalúa para detectar diferencias intelectuales y de aprendizaje.

Existen dos métodos principales para tratar tanto la MPS I atenuada como la grave. Ambos métodos buscan reemplazar la actividad de la enzima IDUA faltante: trasplante de médula ósea (también llamado trasplante de células madre hematopoyéticas [HSCT]) y terapia de reemplazo de enzimas (ERT).

## **1. Trasplante de células madre hematopoyéticas (HSCT)**

El trasplante de células madre hematopoyéticas es la mejor manera de tratar la MPS I grave y, si es exitoso, se observan mejoras en la supervivencia, el crecimiento, los rasgos faciales, el tamaño del hígado y el bazo, la audición, la enfermedad cardíaca y la enfermedad pulmonar. El HSCT puede atenuar los síntomas neurológicos de las personas con enfermedad leve. El HSCT no es una cura, pero puede aliviar significativamente algunos de los síntomas de la MPS I grave. Lo mejor es que el HSCT se realice antes de los 2 años de edad.

## **2. Terapia de reemplazo de enzimas (ERT)**

La MPS I es causada por la insuficiencia de una enzima llamada alfa-L-iduronidasa (IDUA). La terapia de reemplazo de enzimas les proporciona a las personas una manera de reemplazar esa enzima. Esta nueva enzima reemplaza a la IDUA en personas con MPS I. Esta es una opción de tratamiento a largo plazo, pero no se considera una cura. Si la terapia de reemplazo de enzimas se comienza antes del inicio de los síntomas, a menudo puede prevenir o reducir el impacto de algunos síntomas de la MPS I (excepto los síntomas del cerebro y del sistema nervioso central).

Las terapias de apoyo pueden ayudar a tratar los síntomas de la MPS I:

- La fisioterapia ayuda a preservar la función articular y aumenta el rango de movimiento.
- El uso de lentes de sol reduce el resplandor causado por el empañamiento de la córnea.
- Podrá considerarse el uso de audífonos en pacientes que experimenten pérdida de la audición.
- La extirpación de las amígdalas y las adenoides puede ayudar a disminuir la obstrucción de las vías respiratorias altas.

## **¿Qué sucede cuando se trata la MPS I?**

Cuando el HSCT se inicia con la suficiente anticipación en aquellas personas afectadas por la MPS I grave (idealmente antes de los 16 meses a dos años de edad), el deterioro cognitivo puede disminuir o incluso detenerse. Este tratamiento también mejora otros aspectos como la función cardíaca, la apariencia facial, el aumento del hígado y el bazo, los síntomas articulares y auditivos. Sin embargo, los huesos, las articulaciones y la válvula cardíaca pueden verse comprometidos a pesar del HSCT.

La ERT puede mejorar los problemas relacionados con la respiración, el

crecimiento, las articulaciones y el corazón, pero no puede tratar los síntomas cognitivos. Si se comienza temprano, puede mitigar los problemas de los huesos.

La ERT puede mejorar el tamaño del hígado, el crecimiento lineal, la movilidad articular, la respiración y la apnea del sueño en individuos con el tipo atenuado de MPS I.

## ¿Qué provoca la falta o el mal funcionamiento de la enzima IDUA?

Los genes le indican al cuerpo cómo elaborar enzimas. El gen IDUA da las instrucciones para que el cuerpo pueda producir la enzima IDUA. Todas las personas tienen dos copias del gen IDUA. Las personas con MPS I presentan cambios, o variantes, en ambas copias del gen IDUA. Debido a las variantes en los genes IDUA, la enzima IDUA no funciona correctamente o no se produce en absoluto.

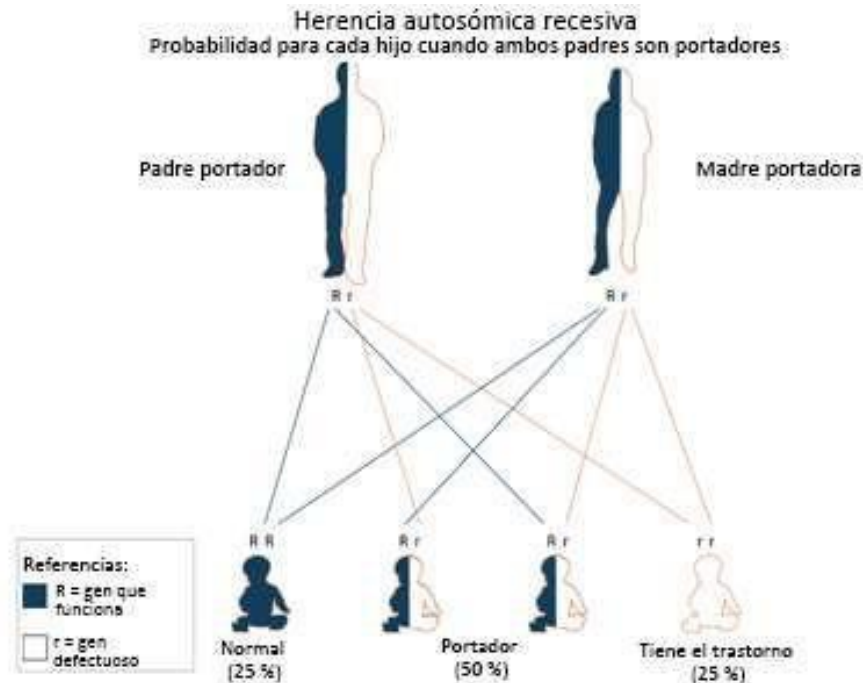
## ¿Cómo se hereda la MPS I?

La enfermedad de MPS I se hereda de manera autosómica recesiva. Esto afecta a varones y mujeres por igual.

Todos tenemos un par de genes que producen la enzima IDUA. En las personas con la enfermedad de MPS I, ninguno de estos genes *IDUA* funciona correctamente. Estas personas heredan un gen IDUA defectuoso de cada padre que produce la enfermedad.

Los padres de los niños con MPS I generalmente no presentan la condición ellos mismos. En cambio, cada padre tiene un gen IDUA defectuoso y un gen IDUA que sí funciona. Los padres se llaman portadores. Los portadores no tienen la MPS I ya que uno de los genes funciona correctamente. El gen de IDUA que funciona puede generar suficiente enzima IDUA para que la persona esté saludable.

Cuando ambos padres son portadores, cada embarazo tiene un 25% (1 en 4) de probabilidad de tener como resultado un niño con MPS I (tiene el trastorno). Existe un 50% (1 en 2) de probabilidad de que el niño sea portador, como sus padres. Existe un 25% (1 en 4) de probabilidad de que el niño tenga dos genes que funcionan (normal).



Hay disponible asesoramiento sobre genética para las familias que tienen hijos con MPS I. Los asesores genéticos pueden responder preguntas sobre cómo se hereda la MPS I, las opciones durante embarazos futuros y cómo evaluar a otros miembros de la familia. Consulte a su médico sobre una derivación a un asesor genético.

### ¿Existen pruebas genéticas disponibles?

Un diagnóstico de MPS I generalmente se realiza en base a una evaluación médica y pruebas genéticas. Las pruebas genéticas para la MPS I pueden realizarse a partir de una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios (variantes) en los genes IDUA que causan la MPS I.

Debido a que la MPS I se puede diagnosticar mediante pruebas de enzimas, el análisis de ADN no siempre es necesario para diagnosticar a su hijo. Resulta útil conocer los cambios genéticos en un niño con MPS I ya que esto es esencial para poder realizar las pruebas a otros miembros de la familia y pruebas prenatales en un futuro embarazo.

## ¿Qué otras pruebas hay disponibles?

### Pruebas de detección

#### *Examen de detección para recién nacidos*

En algunos estados se realizan exámenes de detección para recién nacidos para la MPS I. Se usa una gota de sangre tomada del talón del bebé para detectar diferentes afecciones. Las pruebas de detección para recién nacidos detectan la MPS I al observar la actividad enzimática de la IDUA. Las enzimas IDUA se encuentran activas en la sangre de todo recién nacido saludable. En el caso de los bebés con MPS I, debido a que no tienen enzimas IDUA o estas no funcionan correctamente, tendrán una actividad reducida de la enzima.

Si su hijo obtuvo un resultado positivo para la detección de MPS I en el programa de pruebas de detección para recién nacidos, **no** significa que tenga MPS I. Se deberán realizar otras pruebas para confirmar el diagnóstico.

#### *Pruebas de diagnóstico*

Cuando se sabe que uno o ambos padres son portadores de MPS I, los resultados del examen de detección en recién nacidos no son suficientes para descartar la MPS I en el recién nacido. En ese caso, se deben realizar pruebas de diagnóstico más sensibles además de las pruebas de detección para recién nacidos, incluso si el resultado fuera negativo.

#### *Prueba de confirmación*

Las pruebas de confirmación son necesarias para el diagnóstico de MPS I. Es posible que no todas las personas necesiten cada una de las pruebas de confirmación.

Algunas de estas pruebas especiales detectan la cantidad de GAG y la enzima IDUA en la sangre y la orina de su bebé. Estas pruebas de sangre y orina pueden ser útiles para determinar si su hijo necesita un tratamiento y posteriormente, si el tratamiento funciona bien.

Las pruebas genéticas del gen *IDUA* pueden ser necesarias después del examen de detección en recién nacidos.

## ¿Se puede realizar una prueba de MPS I durante un futuro embarazo?

Una vez identificada la causa genética, se puede analizar el ADN del feto. La muestra para esta prueba se obtiene por muestreo de vello cordón (CVS) o amniocentesis.



Los padres pueden elegir realizar una prueba durante el embarazo, o bien esperar hasta el nacimiento para realizarle la prueba al bebé. Los padres también pueden optar por usar técnicas de reproducción asistida con el fin de disminuir la probabilidad de que sus futuros hijos tengan MPS I. Un consejero genético puede hablar con usted sobre sus opciones y responder otras preguntas sobre pruebas prenatales o pruebas después del nacimiento de su bebé.

## **¿Es posible que otros miembros de la familia puedan tener o sean portadores de MPS I?**

### **Vivir con MPS I**

Cada hermano (de la misma madre y padre) de un bebé con MPS I tiene un 25% (1 en 4) de probabilidades de tener MPS I. Incluso los hermanos mayores que no han mostrado ningún síntoma de la enfermedad podrían haber atenuado la MPS I que aún no ha causado síntomas, pero lo hará en el futuro. Todos los hermanos de una persona con MPS I deberían realizarse una prueba para ver si también tienen este trastorno.

No todos los estados ofrecen pruebas de detección para MPS I. Incluso si los hermanos de su bebé han tenido una prueba de detección de recién nacidos normal, se les debe realizar una prueba específica para detectar la MPS I porque el tratamiento temprano puede prevenir problemas de salud más graves. Hable con su médico o asesor genético si tiene preguntas sobre la prueba de MPS I.

### **Portadores de MPS I**

Cada hermano (de los mismos padres) de un bebé con MPS I tiene un 50% (1 en 2) de probabilidad de ser portador. Cada hermano (de los mismos padres) que *no* tenga MPS I tiene un 66% (2 en 3) de probabilidad de ser portador.

Si tiene un hijo con MPS I, sus hermanos y hermanas tienen un 50% (1 en 2) de probabilidad de ser portadores. Es importante que los demás miembros de la familia sepan que pueden ser portadores. Existe una baja probabilidad de que también estén en riesgo de tener hijos con MPS I.

No todos los estados ofrecen pruebas de detección para MPS I. Esto hace que sea especialmente importante informar a los miembros de la familia si corren el riesgo de tener un hijo con esta enfermedad.

## **¿Pueden realizar una prueba los otros miembros de la familia?**

### **Pruebas de diagnóstico**

Los hermanos de un niño con MPS I deberían realizarse una prueba. Hable con su médico o asesor genético sobre realizar pruebas de MPS I a sus otros hijos.

### **Pruebas de portadores**

Si se detectan ambos variantes genes en su hijo, otros miembros de la familia pueden realizarse una prueba de ADN para saber si son portadores. Si tiene preguntas sobre las pruebas de portadores, hable con su asesor genético o médico.

## **¿Cuántas personas padecen MPS I?**

La MPS I se observa en todas las poblaciones y aproximadamente 1 en 100,000 personas tienen el tipo grave y 1 en 500,000 tienen el tipo atenuado.

## **¿Se produce la MPS I con más frecuencia en ciertos grupos étnicos?**

La MPS I ocurre en personas de todos los grupos étnicos en todo el mundo.

## **¿Tiene otros nombres la MPS I?**

MPS I se conoce también como:

- Síndrome de Hurler
- Síndrome de Hurler-Scheie
- Síndrome de Scheie
- Deficiencia de alfa-L-iduronidasa
- Deficiencia de IDUA
- MPS I atenuada
- MPS I grave

## ¿Dónde puedo encontrar más información?

National MPS Society

<http://www.mpsociety.org>

MedlinePlus

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/mucopolysaccharidosis-type-i/>

Canadian Society for Mucopolysaccharide and Related Diseases Inc. (Canadian MPS Society):

<http://www.mpsociety.ca>

## Información del documento

**Creado por:** www.newbornscreening.info

**Revisado por:** Especialistas metabólicos en HI, CA, OR y WA

**Fecha de revisión:** 30 de marzo de 2018  
6 de enero de 2020  
16 de marzo de 2023

**Actualizado el:** 16 de marzo de 2023

### EXENCIÓN DE RESPONSABILIDAD:

ESTA INFORMACIÓN NO BRINDA ASESORAMIENTO MÉDICO. Todo el contenido ("Contenido"), incluido el texto, los gráficos, las imágenes y la información, son únicamente para fines de información general. Se le recomienda consultar a su médico o a otro profesional de atención médica respecto a la información contenida en esta hoja informativa. Después de leer esta hoja informativa, se le recomienda repasar la información con atención junto a su médico u otro proveedor de atención médica. El Contenido no pretende sustituir el asesoramiento médico profesional, diagnóstico o tratamiento. NUNCA DEJE DE TENER EN CUENTA EL ASESORAMIENTO MÉDICO PROFESIONAL, NI DEMORE EN BUSCARLO DEBIDO A ALGO QUE HAYA LEÍDO EN ESTA HOJA INFORMATIVA.



Este proyecto cuenta con el apoyo de una beca de la Oficina de Salud de la Madre y el Niño, Administración de Servicios y Recursos de Salud, Sucursal de Servicios Genéticos, N.º de proyecto de Salud Materno Infantil (MCH): UH7MC30774-01-00 <http://mchb.hrsa.gov>