

Hoja informativa para padres sobre mucopolisacaridosis tipo II (MPS II)

Todos los bebés nacidos en Carolina del Norte reciben una prueba de detección al nacer para identificar ciertas enfermedades u otros problemas de salud graves que pueden tratarse si se descubren a tiempo. El resultado de la prueba de detección para recién nacidos indicó que tu bebé podría tener mucopolisacaridosis tipo II (MPS II). Se remitirá a tu bebé a un especialista para realizarle más pruebas y confirmar el diagnóstico.

Aunque por lo general no hay signos de MPS II al nacer, detectarla y tratarla durante la infancia temprana puede ayudar a prevenir o retrasar muchos problemas de salud.

¿Qué es la MPS II?

La MPS II, también conocida como síndrome de Hunter, es un trastorno hereditario poco común que puede afectar varias partes del cuerpo. Las personas con MPS II no pueden descomponer un grupo de azúcares complejos llamados glicosaminoglicanos (GAG), debido a que carecen de una enzima llamada iduronato-2-sulfatasa (I2S). Como consecuencia, los GAG se acumulan en las células y provocan problemas de salud.

¿Qué significa un resultado anormal en la prueba de detección para recién nacidos?

La prueba de detección de MPS II en recién nacidos se realiza mediante dos pruebas en la muestra de sangre de tu bebé, tomada con un pinchazo en el talón después del nacimiento, generalmente a las 24 horas de vida. Primero, el laboratorio mide el nivel de la enzima de tu bebé. Si ese nivel es demasiado bajo, se hace una segunda prueba para medir el nivel de GAG (también llamado marcador de MPS II). La prueba de detección para recién nacidos de tu bebé mostró un resultado que sugiere MPS II porque AMBAS pruebas fueron anormales.

¿Cuáles son los síntomas de la MPS II

Las personas con MPS II pueden presentar una variedad de síntomas, según la gravedad de la enfermedad. Los bebés con la forma grave de MPS II pueden mostrar signos durante el primer año de vida, con progresión de los síntomas. En los casos atenuados, o más leves, los síntomas pueden no aparecer hasta más adelante en la niñez y desarrollarse lentamente. Los síntomas posibles varían e incluyen los siguientes:

- Retrasos en el desarrollo (como retraso en el habla y el caminar).
- Cabeza grande (macrocefalia).
- Pérdida de audición.
- Rasgos faciales distintivos, como frente prominente, nariz ancha y lengua aumentada de tamaño.
- Secreción nasal crónica.
- Infecciones frecuentes de las vías respiratorias superiores.
- Abdomen grande (causado por un hígado y bazo aumentados).
- Un bulto o protuberancia grande (una hernia) alrededor del ombligo (hernia umbilical) o el área del pañal (hernia inguinal).
- Rigidez articular.

¿Qué ocurre después?

Un especialista del Centro Muenzer de MPS de UNC Health Care en Chapel Hill atenderá a tu bebé para una evaluación más detallada y pruebas de seguimiento que confirmen si tiene MPS II. Una de las pruebas verificará la acumulación (o niveles elevados) de GAG (azúcares complejos) en la orina de tu bebé. Otra prueba analizará si hay un nivel bajo de la enzima I2S en la sangre. Es posible que se requieran pruebas adicionales, según los resultados de la prueba de detección para recién nacidos de tu hijo, y estas se coordinarán con los profesionales del Centro Muenzer de MPS.

Si tienes preguntas, comunícate con el Centro de MPS al (919-228-2432).

¿Cómo se trata la MPS II?

El tratamiento recomendado para la MPS II es la terapia de reemplazo enzimático (Enzyme replacement therapy, ERT). La ERT es un medicamento que se administra semanalmente en la vena de tu bebé (por vía intravenosa; IV) para reemplazar la enzima faltante. Puede haber otras opciones de tratamiento que el médico de tu bebé analizará. Si se confirma el diagnóstico de MPS II, se remitirá a tu bebé a otros especialistas que colaborarán en tu atención.

El tratamiento está disponible en Carolina del Norte, y los especialistas del Centro Muenzer de MPS de UNC te explicarán todas las opciones de tratamiento durante tu consulta.

¿Dónde puedo obtener más información?

Usa la cámara de tu teléfono para escanear los siguientes códigos QR.



[Investigación y tratamiento Muenzer de MPS](#)

- Si tienes preguntas sobre el resultado de la prueba de detección para recién nacidos de tu hijo o para hablar con alguien en el Centro de MPS, comunícate al 919-228-2432.



[Genética y metabolismo pediátrico de UNC](#)



[Baby's First Test \(La Primera Prueba del Bebé\)](#)



[Sociedad Nacional de MPS](#)



[Project Alive](#)



[Centro de información sobre pruebas de detección para recién nacidos](#)



DEPARTAMENTO DE
SALUD Y SERVICIOS
HUMANOS DE
CAROLINA DEL NORTE

Departamento de Salud y Servicios Humanos del Estado de Carolina del Norte, División de Salud Pública

www.ncdhhs.gov

<https://slph.dph.ncdhhs.gov/newborn/default.asp>

El Departamento de Salud y Servicios Humanos de Carolina del Norte es un empleador y proveedor que ofrece igualdad de oportunidades.

Se elaboró esta hoja informativa con el apoyo de la Administración de Recursos y Servicios de Salud (Health Resources and Services Administration, HRSA), del Departamento de Salud y Servicios Humanos (Health and Human Services, HHS), como parte de una subvención financiera por un total de \$344 348, con el 100 % de los fondos provistos por HRSA/HHS. El contenido corresponde a los autores y no necesariamente refleja los puntos de vista oficiales ni constituye un aval de HRSA/HHS o del Gobierno de los Estados Unidos.