

Hoja informativa para padres sobre la mucopolisacaridosis tipo I

A todos los bebés nacidos en North Carolina se los examina al nacer para identificar ciertas enfermedades u otros problemas de salud que pueden tratarse si se detectan a tiempo. El resultado de la prueba de detección del recién nacido mostró que su bebé podría tener mucopolisacaridosis tipo I (MPS I). Se remitirá a su bebé a un especialista para que le haga más pruebas y así saberlo con certeza.

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

¿Qué es la MPS I?

La MPS I es un trastorno hereditario poco frecuente que afecta a la mayor parte del cuerpo. Las personas con MPS I no pueden descomponer un grupo de azúcares complejos llamados glicosaminoglicanos (GAG) porque no tienen una enzima llamada iduronidasa. Como resultado, los glicosaminoglicanos se acumulan en las células y causan problemas de salud. Se ha demostrado que el inicio temprano del tratamiento de la MPS I ayuda a prevenir, detener o retrasar muchos de los problemas de salud relacionados a esta.

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

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

La prueba de detección para recién nacidos de su bebé arrojó un resultado sugestivo de MPS I porque AMBAS pruebas fueron anormales.

¿Cuáles son los síntomas de la MPS I?

Las personas con MPS I pueden presentar una variedad de síntomas según la gravedad de su enfermedad. En los casos graves, también conocidos como síndrome de Hurler, los bebés con MPS I pueden presentar signos en el primer año de vida. Estos síntomas pueden empeorar rápidamente. En los casos más leves de MPS I, conocidos como la forma atenuada, los síntomas pueden no aparecer hasta más adelante en la infancia. Los síntomas posibles varían e incluyen los siguientes:

- Retrasos en el desarrollo (como retraso para hablar y caminar)
- Cabeza grande (macrocefalia)
- Opacidad en el ojo (opacidad corneal)
- Pérdida de audición
- Goteo nasal frecuente
- Vientre grande (causado por un hígado y un bazo grandes)
- Protuberancia ósea en la espalda (cifosis espinal)
- Un bulto o protuberancia grande (una hernia) alrededor del ombligo (hernia umbilical) o en la zona del pañal (hernia inguinal)

¿Qué sucede después?

Un especialista del Centro Muenzer de MPS de UNC Health Care en Chapel Hill atenderá a su bebé para una evaluación más detallada y pruebas de seguimiento que confirmen si tiene MPS I. Una de las pruebas verificará la acumulación (o niveles elevados) de GAG (azúcares complejos) en la orina de su bebé. Otra prueba analizará si hay un nivel bajo de la enzima IDUA en la sangre. Es posible que se requieran pruebas adicionales, según los resultados de la prueba de detección para recién nacidos de su hijo, y estas se coordinarán con los proveedores del Centro Muenzer de MPS. Si tiene preguntas, comuníquese con el Centro de MPS al (919-228-2432).

¿Cómo se trata la MPS I?

Las opciones de tratamiento incluyen:

- **Trasplante de células madre hematopoyéticas:** se introducen células de médula ósea o de sangre de cordón umbilical de un donante en la vena del bebé (por vía intravenosa) para que su organismo pueda producir la enzima que le falta. Este tratamiento se recomienda para bebés con MPS I grave.
- **Terapia de reemplazo enzimático (TRE):** la TRE es un medicamento que se administra semanalmente a la vena del bebé (por vía intravenosa) para reemplazar la enzima faltante. Se recomienda para bebés con MPS I atenuada.

Puede haber otras opciones de tratamiento que el médico de su bebé analizará. Si a su bebé se le diagnostica MPS I, se lo derivará a otros especialistas para que lo ayuden con su atención. El tratamiento está disponible en Carolina del Norte, y los especialistas del Centro Muenzer de MPS de UNC le explicarán todas las opciones de tratamiento durante su consulta.

¿A dónde puedo ir para obtener más información?

Use la cámara de su teléfono para escanear los códigos QR incluidos a continuación.



[Investigación y tratamiento Muenzer de MPS](#)



[Genética y metabolismo pediátrico de UNC](#)



[Primera prueba del bebé](#)



[Sociedad Nacional de MPS](#)



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



[Kennedy Ladd Foundation](#)



NC DEPARTMENT OF
HEALTH AND HUMAN SERVICES

División de Salud Pública del Departamento de Salud y Servicios Humanos (Department of Health and Human Services, DHHS) del Estado de North Carolina

www.ncdohhs.gov

<http://slph.ncpublichealth.com>

El DHHS de NC es un empleador y proveedor que ofrece igualdad de oportunidades.

Esta hoja informativa es patrocinada por los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) del Departamento de Salud y Servicios Humanos (Health and Human Services, HHS) de los Estados Unidos como parte de una subvención financiera por un total de \$423 900, financiado en su totalidad por los CDC/HHS. Los contenidos expuestos son de los autores y no representan necesariamente los puntos de vista oficiales, ni cuentan con la aprobación plena de los CDC/HHS o el gobierno de los Estados Unidos.