

GUIA PARA ENTENDER EL SINDROME DE MORQUIO

INTRODUCCIÓN

El síndrome Morquio es un desorden de almacenamiento también conocido como mucopolysaccharidosis IV (MPS IV). El nombre Morquio viene del pediatra Dr. Morquio de Montevideo, Uruguay quien en 1929 describió una familia con cuatro niños afectados por la misma condición. Esta misma condición fue descrita ese mismo año por el Dr. Brailsford en Birmingham, Inglaterra por lo que es conocido a veces como Síndrome Morquio-Brailsford. El Síndrome Morquio se caracteriza por estatura corta, enfermedad severa en los huesos y falta de preservación de inteligencia. La deficiencia en dos enzimas puede causar MPS IV, cada una de las cuales tienen un espectro grande de severidad clínica desde leve hasta severa.

Si usted es el padre de familia de un niño diagnosticado recientemente es importante que recuerde que el Síndrome Morquio varía mucho en el tipo de severidad de la enfermedad; niños de la misma familia pueden ser afectados diferentemente. El rango de problemas posibles es descrito en este panfleto, pero esto no significa que su niño va a tener todos los síntomas. Algunas complicaciones pueden salir a muy temprana edad, pueden ocurrir después o simplemente nunca aparecer.

Hasta hoy en día, no existe ninguna cura para individuos afectados de estos desórdenes, pero existen maneras de manejar los diferentes retos que tendrán y ayudarles a disfrutar de la vida. El trasplante de médula ósea ha sido intentado para el tratamiento de MPS IV, pero con muy poco éxito. La comunidad científica continúa buscando una forma mejor y más efectiva para tratar estos desórdenes para darles más oportunidades a estos individuos en el futuro.

¿QUE CAUSA ESTOS DESORDENES?

Mucopolysaccharides es una cada cadena larga de moléculas de azúcar utilizados para la formación de los huesos, cartílagos, piel, tendones y muchos otros tejidos en el cuerpo. Estos forman parte de la estructura en el cuerpo y también proveen de esas características especiales que hacen que el cuerpo funcione adecuadamente. Por ejemplo, el líquido viscoso y resbaloso que lubrica las articulaciones es en parte hecho de mucopolysaccharides. El cartílago huloso en las articulaciones es otro ejemplo. Todos los tejidos tienen en algún grado algo de esta sustancia como parte normal de su estructura.

Una palabra más moderna para mucopolysaccharides es glycosaminoglycans o GAG, que significa glucoaminoglucoso polímero o cadenas repetitivas de azúcar encontradas en estos materiales. Estas cadenas de azúcar son submicroscópicas y no pueden ser vistos con el ojo, pero pueden ser estudiados con instrumentos científicos y métodos analíticos.

Para entender como es que la acumulación de GAG puede causar MPS IV, es importante entender que en el curso de una vida normal existe un proceso continuo de formación de nuevos mucopolysaccharides y dispensar de los viejos – es un proceso de reciclaje. Este proceso continuo es necesario para mantener el cuerpo saludable. Los procesos de descomposición químicos y

reciclaje requieren una serie de herramientas bioquímicas llamadas enzimas. Para poder descomponer GAG, se necesitan una serie de enzimas o herramientas trabajando en secuencia una detrás de la otra. La cadena de GAG se rompe al remover una molécula de azúcar mientras otra se forma al mismo tiempo al final de la cadena. Cada enzima tiene en este proceso un propósito específico en el cuerpo con una acción muy especial, de la misma forma como un atornillador trabaja con tornillos o un martillo con clavos. Individuos que tienen MPS IV son personas que no tienen alguna de las dos enzimas específicas, las cuales son esenciales para la descomposición de uno de los GAG llamados sulfato keratan. El sulfato keratan que no ha podido descomponerse totalmente se queda almacenado dentro de las células en el cuerpo y comienza a aumentar causando daño progresivo. El GAG por sí mismo no es tóxico pero la cantidad de éste y el efecto de almacenarlo por tanto tiempo dentro del cuerpo llevan a los problemas físicos recurrentes. Bebés pequeños puede ser que no muestren ninguna señal física del desorden pero a como se va acumulando el GAG en sus cuerpos, los síntomas empiezan a aparecer. Ingerir azúcar u otro tipo de alimentos que se comen normalmente no afectan si el GAG se acumula o no.

¿EXISTEN DIFERENTES FORMAS O TIPOS DE ESTE DESORDEN?

Existen dos diferentes tipos de deficiencias enzimáticas que se han encontrado como causa del síndrome de Morquio. Cada uno de los desórdenes se llama tipo A y tipo B. Los nombres de las enzimas son N acetylgalactosomina 6 sulfatado (tipo A), también llamado galactoso 6´ sulfatado, y beta galactosidase (tipo B). MPS IV A, que es la forma más común, fue primeramente reconocido como la forma severa del desorden. MPS IV tipo B fue inicialmente considerado como una forma leve o una variante del síndrome del Morquio. Ahora se ha reconocido que la forma severa y leve del síndrome no son causados por la deficiencia de una misma enzima, pero que cada uno de estos tipos tienen en si mismos su propio espectro de severidad clínica. En general, individuos que tienen MPS IV tipo B tienen problemas similares, pero tienden a ser afectados más levemente que los que tienen MPS IV tipo A. Ambas enzimas involucran la descomposición química del sulfato keratan, que es un tipo de glicosaminoglycan. El sulfato keratan es primariamente encontrado en los huesos y los tejidos. La acumulación del sulfato keratan en los huesos y tejidos es responsable por la mayoría de los problemas que afectan a los pacientes con ambos tipos de MPS IV.

¿Qué común son estos desórdenes?

El síndrome del Morquio es uno de los desórdenes de muchopolysaccharide más raros en los Estados Unidos. Figuras confiables de incidencia de esta enfermedad no se encuentran disponibles, pero los estimados varían entre 1 de cada 200,000 nacimientos vivos a 1 de cada 300,0000 nacimientos vivos. Aún cuando estos desórdenes son raros, cada paciente requiere de tanto cuidado intensivo que el impacto de esta enfermedad es alto en el sistema médico.

¿Son estos desórdenes hereditarios?

La creencia común es que una enfermedad genética es un problema de salud que se pasa de padre o madre a sus hijos por generaciones. Mientras sí es cierto que muchas enfermedades genéticas se pasan por generaciones, algunas enfermedades están ocultas o recesivas y se manifiestan cuando los dos genes de un individuo son afectados. MPS IV es una enfermedad de este tipo. La mayoría de las familias que tienen un niño con MPS IV no tienen en su historia familiar ningún problema genético - el MPS IV aparece de pronto.

Para entender mejor esta enfermedad, es importante aprender un poco sobre genética. Todos los humanos estamos formados con dos grupos de genes completos, uno de la madre y otro del padre. De esta forma, un individuo siempre tendrá la mitad de sus genes de la madre y la otra mitad de su padre. Estos grupos de genes juntos forman un 100% de los genes requeridos para vivir.

Por cada enzima creada en el cuerpo hay dos genes, uno de la madre y otro del padre. Para la mayoría de las enzimas, si uno de los genes trabaja bien, esto es más que suficiente para mantener a esta persona saludable. Básicamente, la enzima puede hacer el doble del trabajo con una mitad. Sin embargo, si ninguno de los genes para una enzima en particular trabaja adecuadamente, éste individuo tendrá muy poco o nada de esta enzima en su cuerpo y sufrirá a través de su vida la carencia de esa enzima. La enfermedad ocurre únicamente cuando los dos genes del padre y la madre no funcionan correctamente, o están recesivos. Esto significa que la enfermedad está oculta hasta que un individuo hereda dos genes para la misma enzima que no funcionan adecuadamente.

Debido a que los padres de un niño que tiene MPS IV cada uno tiene otro gene que sí trabaja, las posibilidades son 3 de 4 embarazos resultarán con un niño que tiene al menos un gene normal y no enfermedad. También tienen 1 de 4 posibilidades que todos los embarazos resulten con un niño que tiene un gene defectuoso de cada uno de los padres y sean afectados por la enfermedad. Por otro lado, los hermanos y hermanas saludables de un niño con MPS IV tienen 2 de 3 posibilidades de que sean portadores. Los portadores de esta enfermedad tienen un gene bueno y otro defectuoso. En general, esta enfermedad es tan rara que las posibilidades de que un portador se case con otro portador son muy bajas.

DIAGNOSTICO PRENATAL

Si usted ya tiene un niño con MPS IV, existe la posibilidad de hacer exámenes durante los embarazos subsecuentes para saber si el feto está afectado por la enfermedad. Es muy importante consultar con un médico en las etapas tempranas del embarazo si usted desea hacerse el examen. Las muestras del amniocentesis y charionic villus pueden ser hechos para diagnosticar MPS IV en el útero.

PROBLEMAS CLINICOS DEL MPS IV

Crecimiento

Niños afectados con el síndrome del Morquio usualmente crecen normalmente al principio, pero su crecimiento comienza a retrasarse cerca de los 18 meses de edad. Aquellos individuos afectados severamente por esta enfermedad paran de crecer totalmente cerca de los 8 años de edad. La altura máxima es más o menos entre 3 a 4 pies. Otros individuos con Morquio continúan creciendo hasta su adolescencia y pueden alcanzar 5 pies de altura. El tronco del cuerpo es relativamente más corto que las extremidades.

Inteligencia

Los individuos que tienen Morquio tienen una inteligencia normal.

Apariencia Física

La cara es alterada a cierto punto debido a la enfermedad. La boca tiene a ser más ancha, la quijada es cuadrada y el puente de la nariz es plano. El cuello es muy corto, pero la textura de su cabello no es afectado como en otros desórdenes de MPS.

Nariz, garganta, pecho y problemas de oído

Si se mira a un diagrama del esqueleto se verá que el esternón está unido con la espina dorsal por medio de las costillas. En el síndrome del Morquio, el crecimiento de la espina dorsal es afectada.

El hueso del pecho (esternón) continua creciendo normalmente, pero debido a que está pegado a la espina, es forzado a doblarse hacia afuera en una curvatura redonda o algunas veces en forma de pico. El pecho es con forma de campana y las costillas que están fijadas en una posición horizontal, causan cierta restricción para respirar eficientemente. Un examen de respiración llamado examen de funcionalidad de pulmón puede ser hecho por un especialista de pulmón para determinar cuanta restricción esta anomalía en los huesos está afectando la respiración.

Aun cuando los niños con síndrome de Morquio no son necesariamente más propensos a infecciones respiratorias, la restricción en el pecho significa que son menos capaces de confrontar una infección de pulmón. Su doctor puede ser que le aconseje avisarle de inmediato si usted nota que el niño está comenzando con síntomas de infección de manera que pueda recetar un antibiótico en caso necesario.

Se han reportado casos de pacientes de Morquio que han sufrido problemas severos de respiración después de pasar algunos días en altitudes altas. Es siempre aconsejable consultar con su médico si está planeando tomar viajes largos por avión o una vacación en las montañas.

Tratamiento de enfermedades respiratorias

Los medicamentos afectan diferentemente a las personas que tienen MPS IV, por lo tanto es esencial que no use medicamentos sin receta médica. Medicamentos para controlar la producción mucosa pueden ser no efectivos. Medicamentos, tales como antihistamínicos, pueden secar la mucosa y hacerla dura lo que provoca que sea más difícil de extraer. Los descongestionantes usualmente contienen estimulantes que pueden elevar la presión sanguínea y estrechar los vasos sanguíneos, ambos efectos son muy indeseables para personas con MPS IV. Los supresantes de tos que tienen sedantes pueden causar más problemas con apnea al deprimir el tono del músculo y la respiración.

Aún cuando la mayoría de los individuos que tienen resfríos no requieren de antibióticos, los individuos con MPS IV casi siempre terminan teniendo infecciones bacteriales secundarias causando sinusitis o infecciones del oído medio. Estas infecciones deben ser tratadas con antibióticos. Si los senos y el oído medio no han sido drenados esto hace más difícil superar las infecciones y por lo tanto las infecciones mejoran con los antibióticos, pero luego reaparecen después de que el antibiótico deja de ser efectivo. Algunas veces una terapia de antibióticos crónica puede ser utilizada para ayudar a aquellos individuos que tienen infecciones de oído recurrentes. Tubos de ventilación también pueden ser usados para mejorar el drenaje de los oídos y acelerar la resolución de las infecciones. Es muy importante consultar un especialista en Oídos, Nariz y Garganta (Otorrinolaringólogo) que tenga experiencia en individuos de MPS IV para determinar si los tubos son lo mejor.

Muchas personas con MPS IV pueden convertirse en alérgicos a los antibióticos o empezar a tener resistencia las infecciones. Su doctor puede recetar otros antibióticos para ayudar a manejar este problema. Mientras que es cierto que el abuso de antibióticos no es aconsejable, individuos con

MPS IV requieren de este tratamiento para la mayoría de las infecciones. Usted necesita tener un doctor con quien pueda contar para manejar las infecciones constantes.

BOCA

Las personas con MPS IV tienen una barbilla prominente, boca ancha y su lengua es alargada. Los dientes pueden ser esparcidos con esmalte muy pobre. Es muy importante que los dientes sean cuidados adecuadamente, debido a la caída de los dientes puede ser muy dolorosa. Los dientes tienen que ser limpiados regularmente y si el agua en su área no tiene fluoruro, el niño necesita gotas o tabletas diarias de fluoruro. Limpiar dentro de la boca con una esponja en un palillo empapado con un enjuague bucal, ayudará a mantener la boca fresca y evitará el mal aliento. Aun con el mejor tratamiento dental, abscesos se pueden desarrollar alrededor de un diente debido a la formación anormal de los dientes. En algunas ocasiones las únicas señales de que existe un problema con un diente infectado es cuando el individuo está muy irritado o llorando.

Si un individuo con MPS IV tiene un problema del corazón, es aconsejable que se le den antibióticos antes y después de un tratamiento dental. Esto es debido a que ciertas bacterias en la boca pueden ingresar en la sangre y causar una infección anormal en la válvula del corazón. Si los dientes tienen que ser removidos con anestésico, es mejor hacerlo en un hospital bajo el cuidado de un anestesista con experiencia y un dentista, y nunca en la oficina de un dentista.

CORAZÓN

Enfermedades del corazón pueden ocurrir en personas con Morquio y pueden desarrollarse o causar un problema serio hasta tarde en la vida de un individuo. Existen medicamentos para ayudar a manejar los problemas del corazón en personas con MPS. Su doctor puede ser que escuche como un soplo en el corazón (sonido causado por turbulencia de la sangre cuando fluye en el corazón) si las válvulas han sido dañadas por la concentración de mucopolysaccharides. Las válvulas del corazón son diseñadas para cerrar herméticamente cuando la sangre pasa de una cámara a otra en el corazón para evitar que la sangre se regrese en la dirección equivocada. Si una válvula es débil puede no cerrar firmemente y una porción pequeña de sangre se regresa, provocando esta turbulencia o soplo. Muchos individuos con síndrome de Morquio desarrollan problemas de bloqueo o goteo en las válvulas del corazón. Algunos individuos con síndrome de Morquio pueden desarrollar problemas en las válvulas de la aorta. Estos pueden progresar lentamente por años sin ningún efecto clínico aparente. Si esta condición empeora, una operación puede ser necesaria para reemplazar las válvulas dañadas.

Debido a que problemas del corazón ocurren en personas con MPS IV, es necesario hacer un examen llamado ecocardiograma anualmente (o con la frecuencia que su médico indique), para determinar si algún problema se está desarrollando. El examen no es doloroso y es parecido a un ultrasonido para ver los fetos en la matriz de una madre. Este puede identificar problemas con el músculo del corazón, en su funcionalidad, en las válvulas, pero como todos los exámenes, no puede detectar todos los problemas posibles.

Debido a los problemas pocos comunes que ocurren en estos desórdenes, es mejor seleccionar un cardiólogo que tenga conocimiento de cómo tratar a individuos con MPS IV. Lo mínimo es que usted informe al médico de los problemas del corazón que comúnmente ocurren a personas con MPS IV.

ABDOMEN Y HERNIAS

En la gente con MPS IV, el abdomen se sale debido a la postura, los músculos débiles y el hígado y el bazo agrandados. Con frecuencia el contenido del estómago se empuja detrás de un punto débil en la pared abdominal. Esto es llamado hernia. Las hernias pueden formarse detrás del ombligo (hernia umbilical) o en la ingle. Las hernias de la ingle deben ser reparadas con una operación y pueden recurrir. Las hernias umbilicales no son tratadas usualmente a menos que sean pequeñas y causan el cierre del intestino o son muy grandes provocando problemas más serios. Es común tener recurrencia de una hernia umbilical después de que ésta ha sido tratada.

HUESOS Y ARTICULACIONES

Personas con MPS IV tienden a tener problemas significativos en el crecimiento y la formación de hueso. El problema del hueso en MPS IV es diferente al visto en otros desórdenes de MPS. Las características clínicas de MPS IV están relacionadas a los huesos y su efecto en el sistema nervioso si los nervios están comprimidos por el movimiento anormal de los huesos.

Espina dorsal

Los huesos de la espina dorsal (vértebra) normalmente están alineados con el cuello y los glúteos. En individuos con MPS IV. La espina tiende a ser severamente afectada y los huesos o vértebras son anormalmente aplanados. Generalmente las vértebras son muy malformadas y no interactúan bien entre ellas. Si esto ocurre, las vértebras pueden comprimir la espina dorsal. Una o dos de las vértebras en la parte baja son algunas veces más pequeñas que el resto y afectar la alineación hacia atrás. Esta alineación hacia atrás puede causar que se desarrolle una curva angular, pero no siempre necesita tratamiento quirúrgico. Si esta curvatura no es muy severa, se puede corregir con un braguero puede ser recomendado. Hay diferentes opiniones en cuanto si una operación es necesaria o un braguero es más adecuado para corregir el problema de una espina dorsal curvada. Si un braguero es utilizado debe ser del tipo que no restringa el movimiento del pecho.

CUELLO

Problemas en esta área son los más serios que personas con este síndrome confrontan. El problema del cuello debe ser discutido inmediatamente que éste ha sido diagnosticado, debido a que estos pueden ser de mucha relevancia una vez que la persona cumpla 5 o 6 años de edad. Las dificultades empiezan a acrecentarse con el defecto estructural en las vértebras superiores de la espina dorsal, que puede empeorar por los ligamentos sueltos. Los huesos que son los estabilizan la conexión entre la cabeza y el cuello generalmente son malformados en la personas con MPS IV. Existe un pedazo de hueso llamado proceso adontoide que se pega entre la primera y segunda vértebra que es la que da apoyo a la cabeza para moverla para adelante y para atrás. Con la displasia de adontoide, el cuello es sumamente inestable, lo que pone a la espina dorsal en riesgo de vida o muerte. El cordón dorsal es un grupo de nervios que lleva mensajes al cerebro y al resto del cuerpo. Si el cordón dorsal está comprimido o apretado, los efectos se van empeorando gradualmente en el niño con parálisis o muerte, si no se le da tratamiento.

Los niños con síndrome de Morquio deben ser referidos a un cirujano ortopedista a una edad temprana para monitorear la condición de la espina dorsal. Estudios MRI o rayos X serán hechos con la cabeza doblada para adelante con el cuello recto (vista de extensión y flexión) y será

repetido año tras año para monitorearlo. Un estudio de la base del cuello es recomendado en el momento que se diagnostique. Si hay dolor o dolor asociado con debilidad en la parte baja de las piernas, el niño debe tener un estudio del cuello para evaluar si hay un cambio en las vértebras del cuello.

Padres familia pueden alarmarse al pensar que el niño tiene una debilidad en un lugar tan vital y puede causarse daño con una caída. El cirujano puede darle consejo sobre los riesgos. Es muy importante mantener un balance entre evitar los riesgos y dejar que el niño tenga una vida lo más normal posible, sin embargo, actividades con saltos mortales, parase en la cabeza o sumergirse deben ser evitados totalmente.

El problema de la espina dorsal puede ser corregido con una operación llamada fusión. Pequeños pedazos de hueso son tomados de las piernas y puestos en el cuello donde eventualmente crecen y forman un apoyo firme, uniendo las dos vértebras superiores que están en la base del cráneo. Estas operaciones de fusión son también hechas en pacientes con otras condiciones, pero hay problemas especiales con los pacientes de Morquio que deben ser considerados. La mayoría de los cirujanos ortopédicos tienen muy poco o ninguna experiencia con individuos que tienen MPS IV. Uno o dos hospitales han tomado un interés particular en pacientes que son candidatos para esta operación. La Sociedad Nacional de MPS tiene información sobre cirujanos ortopédicos y los hospitales donde la fusión cervical ha sido realizada.

Se han encontrado que es esencial inmovilizar el cuello en la posición correcta (reducir) por 4 meses mientras los nuevos huesos crecen y se unen a la base del cráneo. Una manera de conseguir esto exitosamente es a través del método halo.

El anillo hecho de metal halo es pegado al cráneo y tiene barras que van hacia el cuerpo con una enyesadura. La operación usualmente implica quedarse en el hospital no más de una semana. El halo es requerido de 3 a 4 meses para permitir que sane y se fusione con la espina. A pesar de que cuidar a un paciente con halo es mucho trabajo, generalmente los pacientes se ajustan extremadamente bien.

ESCOLIOSIS

La curvatura anormal en la espina, o escoliosis, puede ocurrir y si es severa puede requerir intervención. En general, la fusión con el hueso es la mejor alternativa y varillas no son toleradas muy bien. En cualquier caso, los huesos suaves que la cirugía y recuperación sea dificultosa. Muchos pacientes necesitan múltiples procedimientos.

ARTICULACIONES

Rigidez en las articulaciones es común en el desorden de MPS, con el rango de movimiento muy limitado. Sin embargo, en MPS IV, las articulaciones son un poco más movibles de lo normal debido a los ligamentos sueltos.

CADERAS

Es común que las caderas se disloquen, pero éste no es un problema común y tratamiento puede ser no necesario. Si hay dolor después, cirugía puede ser considerada.

PIERNAS Y PIES

Las rodillas de la mayoría de los individuos MPS IV crecen anormalmente y desarrollan rodillas dobladas (genu valgum). Es posible que las piernas sean corregidas con una operación pero es mejor esperar hasta que el niño deje de crecer. Cualquier operación que se haga antes en edad muy temprana ha dado resultados muy poco satisfactorios debido a que las piernas regresan a la su posición torcida. Los tobillos pueden quedar débiles y se doblan para adentro en MPS IV. Ocasionalmente botas especiales o tablillas pueden ser utilizadas, mas generalmente con zapatos adecuados es más que suficiente. Los huesos que componen los arcos de los pies son mantenidos en posición por ligamentos y tendones. Estos tienen a debilitarse, resultando en pie plano. Los dedos de los pies son deformes.

Hombros

Los hombros se dislocan con frecuencia para abajo haciendo que la persona no puede subir sus brazos más arriba de su cabeza. Esto raramente ocasiona incomodidad y es más que todo que es más difícil vestirse o atraer la atención de la profesora en la clase.

MUÑECAS DE LAS MANOS

Las muñecas de las manos son alargadas y curvadas. Se pueden soltar o blandas cuando los pequeños huesos carpales no se desarrollan apropiadamente y los ligamentos se relajan. Esto puede significar una pérdida considerable de fuerza en las manos. Se han realizados intentos para corregir este problema por medio de operaciones quirúrgicas poniendo injertos en las muñecas, pero desafortunadamente, esta técnica no ha funcionado. En algunas ocasiones poner pequeñas tablillas de plástico en las muñecas puede ser de ayuda. Escribir puede ser difícil para algunos individuos y puede ser que les sea más fácil utilizar una máquina de escribir o un procesador de palabras.

El síndrome de túnel carpal es común en las personas con el desorden MPS, pero no se ha reportado como un problema frecuente en las personas con MPS IV. Si su niño pareciera tener dolor o está entumecido en las manos, especialmente en las noches, sería aconsejable hacer un examen eléctrico llamado estudio de nervio conductivo. Este examen puede determinar si estos síntomas son por causa del síndrome de túnel carpal. Si su niño tiene sus manos débiles o la masa muscular ha disminuido en la base del pulgar es necesario que hable con un médico neurólogo. Sea persistente, debido a que los médicos pueden creer que la causa del problema sea túnel carpal debido a que tiene los mismos síntomas. La mayoría de los individuos afectados por MPS no tienen los síntomas clásicos del síndrome de túnel carpal, aún cuando hay daño de nervio.

PROBLEMAS NEUROLOGICOS-

Cerebro, sentidos y nervios

Ojos

La ventana circular que se encuentra en el frente del ojo (cornea) puede nublarse debido a la acumulación de mucopolisacáridos lo cual interrumpe la claridad en la córnea. Estas cataratas en la córnea por lo general son pequeñas. Si existe mucha catarata, esto puede reducir la vista, especialmente en luz baja. Algunos individuos no pueden tolerar luz brillante debido a que las cataratas causa un relejo disparejo. Utilizar sombreros para sol o anteojos de sol puede ser de ayuda.

Oídos

En algunos tipos de MPS IV existe un grado de sordera. Puede ser sordera conductiva o de nervio o ambas lo que puede empeorarse debido a las infecciones frecuentes en los oídos. Es importante que los individuos con MPS IV tengan sus oídos chequeados regularmente para que si hay algún problema éste pueda ser tratado a tiempo y también puedan aprender y comunicarlo.

Sordera Conductiva

El funcionamiento correcto del oído medio depende que la presión del tímpano y la del canal externo del oído sea la misma que la atmósfera alrededor. Esta presión se ecualiza con el tubo Eustachian, que va desde el oído medio hasta detrás de la garganta. Si este tubo esta bloqueado, la presión detrás del tímpano baja. Si esta presión negativa persiste, el flujo que cubre el oído medio comienza a acrecentarse y con el tiempo se convierte pegajoso, casi como pegamento. Esto es llamado efusión del oído medio.

Se puede hacer una pequeña incisión a través del tímpano con anestésico para sacar este flujo por medio de succión. Un tubo de ventilación puede ser insertado para que el hoyo se mantenga abierto y permita que el aire entre en el canal del oído externo hasta que el tubo de Eustachian trabaje apropiadamente. Los tubos puestos en el tímpano pueden caerse fácilmente. Si esto sucede, el cirujano puede decidir utilizar los Tubos “T”, que se quedan en una posición firme por más tiempo. Una vez que el tubo de ventilación esta en su lugar se espera que el drenaje de fluido del oído mejore.

Sordera Sensorineural (nervio)

En la mayoría de los casos, la causa de sordera de nervio es debido al daño ocasionado a los pequeños células de vello en el oído interno. Esto puede también manifestarse con sordera conductiva, por lo que se le llama sordera mixta. Ambas sorderas pueden ser manejadas con aparatos de sordera que se encuentran en el mercado. Por lo general se cree que aparatos para la sordera no son muy utilizados en personas con MPS.

MANEJO Y TRATAMIENTO GENERAL

Dieta

No existe ninguna evidencia científica de que alguna dieta en particular ayude a las personas con MPS IV, en especial para síntomas de diarrea que tienen a aparecer y desaparecer naturalmente. Algunos padres de familia encuentran que cambiando la dieta de sus hijos puede ayudarles para el moco excesivo, la diarrea y la hiperactividad. Se puede reducir la ingestión de leche o productos lácteos y azúcar, así como evitar productos que tengan muchos aditivos y colorantes. Es aconsejable que consulte con un médico o un especialista en dietas antes de que usted haga algún cambio para evitar que no se esté quitando un elemento esencial. Si los problemas de su niño se disminuyen, puede tratar de reintroducir los productos uno a uno para determinar cuales son los aquellos que le dan un incremento de síntomas a su niño.

Es importante que recuerde que no existe ninguna dieta que evite la acumulación de mucopolysaccharides porque éste es creado dentro del cuerpo. En virtud de lo anterior, reducir el consumo de azúcar no de productos con azúcar no reducirá la acumulación de GAG.

Vómito

Un número pequeño de niños con MPS IV tienen episodios severos ocasionalmente de vómito al punto que el niño puede deshidratarse. La causa es desconocida pero si su niño tiene este problema lo mejor es que llame a su doctor.

Terapia física

El entumecimiento de las articulaciones no es una característica de MPS IV, pero tenerlas flojas puede ser un problema. Terapia física es necesaria para ayudar a los individuos con MPS IV empezar a caminar nuevamente después de tener cirugía de cuello, espina o rodilla. Los individuos con MPS IV deben mantener una vida activa lo más posible para retener la fuerza en los músculos y su salud en general. El doctor de su hijo puede sugerirle diferentes formas para conseguir esto. Es importante mantener un balance entre los riesgos y dejar que su niño tenga una vida tan normal como sea posible. Actividades como saltos mortales, pararse de cabeza o tirarse de clavado deben ser siempre evitados debido al riesgo para el cuello.

ANESTESIA

Para los individuos con MPS IV se necesita mucho cuidado al darles cualquier tipo de anestésico y siempre debe ser dado por un especialista. Si la espina cervical está inestable los individuos con MPS IV corren el riesgo de doblarse el cuello mientras están inconscientes, por lo que deben precauciones especiales. Usted debe informar a la escuela de su hijo o la persona que les da cuidado sobre esta situación con su hijo. Si usted debe utilizar un hospital diferente al usual durante una emergencia, debe informar al anestesista sobre los problemas latentes con el cuello en caso de se requiera entubación. El flujo de aire puede ser muy pequeño y debe utilizar un tubo mucho más pequeño del normal. Posicionar el tubo también puede ser difícil y requiere que se utilice un broncoscopio flexible para ponerlo suavemente. Adicionalmente, el cuello durante anestesia se relaja y cuando se reposiciona puede causar daño a la espina dorsal durante la entubación. Para algunos individuos es dificultoso removerles el tubo respiratorio después de que la cirugía ha sido completada. Por favor deje saber a su médico de la naturaleza crítica de estos problemas y lo que puede suceder durante anestesia para los individuos de MPS. Para cirugías electivas en un niño con MPS, es importante elegir un anesestesiólogo pediátrico que tiene experiencia en problemas con flujo de aire. Esto significa que puede ser que las cirugías tengan que ser efectuadas en un Centro Médico Regional y no un hospital local.

PUBERTAD Y MATRIMONIO

Los adolescentes con síndrome de Morquio tiene un desarrollo normal durante la pubertad, pero la mujeres pueden tener retraso para su período menstrual. El síndrome de Morquio no afecta la fertilidad pero una mujer que sea afectada con el síndrome severamente, es aconsejable que no tenga hijos debido a los riesgos con su propia salud. Todos los hijos nacidos de personas con MPS IV son automáticamente portadores pero no tendrán la enfermedad a menos que la pareja sea también portador.

INFORMACION SOBRE CUIDADO DE SALUD

Puede haber disponibilidad de asistencia por parte de agencias especializadas y clínicas genéticas. Se recomienda que busque en Servicios Sociales, Seguro Social, Medicaid y la ley de Katie Beckett. Investigue estas opciones y otras en su Estado y el Departamento de Salud. Si usted tienen un

trabajador social asignado a usted, éste le puede ayudar a localizar información y recursos adicionales para ayudar a su familia.

VIDA CON SINDROME DE MORQUIO

En el pasado, los pacientes afectados severamente no sobrevivían más allá de los veinte a treinta años de edad, sin embargo, los menos afectados han vivido hasta los cincuenta o sesenta años de edad. Conforme la comunidad médica hace avances y maneja mejor las condiciones que afectan a estos pacientes, la tasa de mortalidad disminuirá. Por lo tanto, es sensato esperar que su niño vaya a tener una esperanza de vida razonable.

Al principio cuando se conoce el diagnóstico es muy difícil y puede ser una experiencia devastadora. Este es un desorden severo, pero no hay razón para no encontrar esperanza y confort. Niños con Morquio pueden tener una vida activa y plena- muchos pueden ir a la escuela regular, pertenecer a clubes y otras actividades. Adultos con este síndrome han ido a la universidad y han encontrado buenos trabajos y hasta pueden manejar automóviles. Muchos gozan del apoyo y amistad de otras familias que tienen experiencia con este síndrome. Para conocer más de cómo contactar estas familias, por favor llame a la Sociedad MPS.

EDUCACION

Algunos niños con MPS IV pueden beneficiarse de tener una educación regular y disfrutar de una vida social. Es muy importante trabajar con el sistema educativo donde su niño pertenece para que se le desarrolle el mejor Plan Individualizado de Educación (IEP).

TRATAMIENTO ESPECIFICO PARA MPS IV

La teoría detrás del tratamiento del desorden de MPS

Se demostró por la Dra. Elizabeth Neufeld que pequeñas cantidades de enzimas lisosomales, aun cuando son intracelulares por naturaleza, pueden ser secretadas de células normales. La secreción de estas enzimas puede ser tomada por las células adyacentes y dirigidas al lisosomio donde funciona normalmente. Es así como se demostró que el defecto bioquímico en la célula deficiente de la enzima lisosomal puede ser corregida al tomar pequeñas cantidades de esta enzima secretada de la célula normal adyacente. Este fenómeno es conocido como “sección cruzada”, y es lo que hoy en día esta siendo la base de la estrategia de tratamientos que se están desarrollando para este síndrome.

TERAPIA DE REEMPLAZO DE ENZIMA (ERT)

Una prueba clínica de reemplazo de enzima fue conducido para personas con MPS I y otros estudios experimentales se están planeando para MPS II hasta MPS IV. Esta terapia de reemplazo de enzima puede ser una opción en el futuro para personas con MPS IV.

Para información más actualizada contacto la Sociedad Nacional de MPS.

* Este panfleto no es con la intención de sustituir consejo o cuidado médico. El contenido y las opiniones expresadas en la Guía para entender el Síndrome de Morquio no reflejan la posición de la Sociedad Nacional de MPS o sus miembros. Este panfleto puede ser copiado o reproducido y copias están disponibles a pedido por una cuota monetaria de la Sociedad Nacional de MPS.