



GUIA PARA ENTENDER EL SINDROME DE MARTOEAX-LAMY

INTRODUCCION

El síndrome de Maroteaux-Lamy, también conocido como Mucopolisacaridosis VI (MPS VI), es uno de los desordenes mucopolisacaridos mas raros. Obtiene su nombre de dos doctores franceses, el doctor Maroteaux y el doctor Lamy, quienes primero describieron la condicion en 1963 como un desorden Hurler-like (MPS VI), pero con la preservacion de la inteligencia. Formas no tan fuertes de MPS VI han sido encontradas desde la descripcion inicial del desorden.

La severidad de los problemas que este desorden causa cambian mucho. Es importante recordar esta distincion si eres el padre de un niño recientemente diagnosticado. Esta publicacion describe todos los problemas posibles, pero esto no significa que su niño vaya a experimentar todos estos problemas, o que el o ella sea afectado severamente por ellos. De hecho, algunos individuos tienen pocos problemas fisicos y pueden llevar una vida relativamente normal.

Por el momento, no hay una cura para los individuos afectados por estos desordenes, pero hay maneras de sobrellevar los retos que tendran y ayudarles disfrutar la vida. El transplante de medula espinal (BMT) ha sido usado para tratar MPS VI con exito en algunos pacientes. Otro tratamiento es el reemplazo de enzimas (ERT) que esta siendo estudiado y quizas ayudara algunos de los problemas que afectan a los individuos con MPS VI. Sin embargo, ERT aun no esta disponible para individuos con MPS VI. Los cientificos que estudian MPS siguen buscando mejores y mas efectivas maneras de tratar los desordenes, y es muy probable que los pacientes tengan mas opciones en el futuro.

QUE CAUSA ESTOS DESORDENES?

Los mucopolisacaridos son largas cadenas de moleculas de azucar que forman huesos, cartilagos, piel, tendones y muchos otros tejidos del cuerpo. Forman parte de la estructura del cuerpo y tambien le dan algunas de sus caracteristicas especiales que lo hacen funcionar. Por ejemplo, el liquido resbaloso y pegajoso que se encuentra en las coyunturas contiene mucopolisacaridos. El cartilago elastico en tus coyunturas es otro ejemplo. Todos los tejidos tienen un poco de esta substancia como parte normal de su estructura.

El nombre mas moderno para los mucopolisacaridos es glicosaminoglicanos o GAG, que es el azucar-amino-azucar polimero o largas cadenas de azucar encontradas en estos materiales. Estas cadenas de azucars son sub-microscopicas y no pueden ser vistas a simple vista pero pueden ser estudiadas usando instrumentos cientificos especiales y metodos analiticos.

Para entender como el GAG se acumula y causa MPS I, es importante entender que en el curso de vida normal, existe un proceso continuo de produccion de nuevos mucopolisacaridos y de destruccion de viejos (un reciclaje). Este proceso continuo es necesario para mantener tu cuerpo saludable. Los procesos de destruccion y reciclaje requieren de una serie de herramientas

bioquímicas llamadas enzimas. Para destruir el GAG, una serie de enzimas trabaja en secuencia una tras de otra. La cadena de GAG es destruida al remover moléculas de azúcar una por una empezando por cualquiera de los extremos de la cadena de GAG. En el proceso, cada enzima tiene un propósito especial en el cuerpo y ejecuta una acción específica, como un martillo trabaja en un clavo y como un desarmador trabaja en un tornillo. Personas con MPS I carecen de una enzima específica llamada Alfa-L-Iduronidasa, la cual es esencial en la destrucción de ciertas GAG llamadas sulfato de dermatan y sulfato de heparan. Los restos destruidos de sulfato de dermatan y sulfato de heparan son guardados dentro de las células del cuerpo y comienzan a acumularse causando un daño progresivo. El GAG mismo no es tóxico, pero las cantidades y efecto de acumularlo en el cuerpo llevan a muchos problemas físicos. Bebés pueden mostrar muy pocos síntomas de la enfermedad, pero al acumularse el GAG, los síntomas empiezan a aparecer. Azúcares y otros tipos de comida consumidos normalmente no afectan el acumulación de de GAG.

QUE TAN COMUNES SON ESTOS DESORDENES?

Ha sido estimado que aproximadamente 1 en 215,000 nacimientos es afectado por MPS VI. Aunque este desorden es raro, cada paciente necesita un cuidado médico tan extensivo que el efecto en el sistema médico es mucho más grande de lo que los números sugieren.

COMO SON HEREDADOS ESTOS DESORDENES?

Cuando la mayoría de las personas piensan en enfermedades genéticas, ellos piensan en problemas de salud que son pasados de padre o madre a un hijo y así sucesivamente. Así como muchas enfermedades son pasadas de generación en generación en una forma obvia, algunas enfermedades genéticas están “escondidas” o son recesivas y solo aparecen cuando ambos genes en un individuo son afectados. MPS VI es una de estas enfermedades. La mayoría de de las familias que tienen un hijo con MPS VI no tienen un historial genético con problemas. Parece ser que MPS VI aparece de repente.

Para entender esto, es importante entender algunas bases de genética. Todos los humanos están formados con dos sets de genes completos, un set de cada padre. Cada individuo tiene la mitad de sus genes de su padre y la otra mitad de su madre. Juntos, el individuo tiene el 100% de sus genes necesarios para vivir.

Por cada enzima que existe en el cuerpo, existen dos genes que la forman, uno de la madre y uno del padre. Si solo uno de los genes funciona correctamente, la otra mitad de la enzima es más que suficiente para mantener a la persona saludable. Sin embargo, si ambos genes no funcionan correctamente, el individuo sufrirá de enfermedades debido a que la enzima no será suficiente para contener estas. Las enfermedades solo ocurren cuando ninguno de los genes está funcionando correctamente o son recesivos. Esto significa que están escondidos hasta que un individuo herede los dos genes defectuosos de la misma enzima.

Debido a que los padres del niño con MPS VI tienen otro gene que si funciona, existe una probabilidad de 75% de que un embarazo resulte en un bebé con al menos un gene normal sin enfermedad. Existe también una probabilidad de 25% en cada embarazo de que el bebé herede el gene defectuoso de cada padre y que sea afectado por el desorden. Existe una probabilidad que dos de tres hermanos de individuos con MPS VI sean portadores. Portadores tienen un buen gene y otro

defectuoso. En general, este desorden es tan raro que las probabilidades de que un portador se case con otro son muy pocas.

DIAGNOSTICO PRENATAL

Si usted ya tiene un hijo con MPS VI, es posible practicar exámenes durante embarazos siguientes para encontrar si el bebe que usted lleva esta afectado. Es importante consultar a su doctor a principios del embarazo si desea que el examen sea practicado. Ambos, amniocentesis y monitoreo de villus corionico pueden ser usados para diagnosticar MPS VI en el utero.

PROBLEMAS CLINICOS EN MPS VI

Crecimiento

La altura es usualmente por debajo de lo normal, pero varia con la severidad del desorden. Los individuos con la forma mas severa de MPS VI pueden no crecer mas de 3 pies y medio. Adultos con una forma no tan severa del sindrome de Maroeaux-Lamy, seran usualmente mas pequeños de lo normal alcanzando una altura entre 3 y 5 pies.

Inteligencia

La inteligencia no es afectada por el sindrome de Maroeaux-Lamy. Muchos niños estan por encima de la habilidades normales.

Apariencia Fisica

Los individuos con el sindrome de Martoeaux-Lamy tienen mucho parecido debido a el tamaño de sus cabezas, cuellos cortos, cachetes gordos, narizes amplias con un puente plano y fosas nasales grandes. Los hombros son redondeados y estrechos y el estomago tiende a sobresalir. El vello corporal es mas grueso y abundante de lo normal y las cejas son gruesas. La piel puede ser mas gruesa y menos elastica de lo normal.

PROBLEMAS EN NARIZ, GARGANTA, PECHO Y OIDOS.

Garganta

Las anginas y los adenoides se enlargan y pueden llegar a bloquear el paso en la garganta. El cuello es usualmente corto, lo cual contribuye con los problemas al respirar. La traquea es reducida y puede ser mas suave de lo normal debido a anillos de cartilago anormales en la traquea. Los Nodulos o el exceso de ondulaciones del tejido pueden llegar a bloquear mas el paso de la garganta.

Pecho

La forma del pecho es frecuentemente anormal y las coyunturas entre las costillas y el esternon no es tan flexible como deberia de ser. Por lo tanto, el pecho es rigido y no se mueve libremente para que los pulmones obtengan un gran volumen de aire. El diafragma (el musculo en la base del pecho) es empujado hacia arriba por el higado reduciendo aun mas el espacio de los pulmones. Cuando los pulmones no tienen espacio, existe un gran riesgo de obtener infecciones como pulmonia.

Difficultades Para Respirar

Muchos de los individuos afectados respiran ruidosamente aun cuando no existe ninguna infeccion. En las noches pueden sufrir de problemas para dormir y tambien pueden roncar. Algunas veces, los individuos pueden llegar a dejar de respirar por cortos periodos de tiempo cuando duermen. Las pausas de entre 10 y 15 segundos se consideran normales. Este ruidoso respirar, el cual se detiene y empieza, puede asustar a los padres al escucharlo. Los padres pueden pensar que el niño se esta muriendo. Si esto esta ocurriendo, el nivel de oxigeno de el niño puede ser bajo cuando duerme y podria causar problemas a el corazon. Si los padres notan un ahogamiento significativo o episodios de respiracion interrumpida, el niño deberia ser evaluado por un especialista utilizando un polisomnograma. Es importante saber que muchos individuos pueden respirar asi por muchos años. Este pausa al respirar puede ser tratada en algunos pacientes removiendo las anginas y los adenoides (los adenoides puede crecer otra vez) para abrir el paso del aire con CPAP (Presion positiva continua de aire), BiPAP (Presion de dos niveles positiva de aire) o traqueostomia, la cual es discutida en los siguientes parrafos.

El doctor puede que quiera que el individuo pase la noche en el hospital para un estudio. Algunos monitores son puestos en la piel y son conectados a una computadora para medir los niveles de oxigeno en la sangre, para medir el esfuerzo para respirar, las ondas cerebrales durante el sueño otros monitores de las funciones del cuerpo. Gracias a este estudio, los doctores pueden ver cuanto es bloqueado el paso del aire, que tanto trabajo su niño esta teniendo para mover aire en sus pulmones al dormir y cuanto efecto tiene esto en el su cuerpo.

CPAP y BiPAP nocturnos pueden abrir el paso del aire usando presion, la cual ayuda al individuo a mantener el paso del aire abierto. Este tratamiento envuelve el poner una mascara en la cara del individuo cada noche y bombear aire en el paso del aire para que no vaya a colapsarse. Esto podria parecer ser una medida extrema, pero muchas personas son capaces de aceptarlo porque puede mejorar grandemente la calidad del sueño, aso como tambien puede ayudar a prevenir o reducir el riesgo de problemas del corazon causado por bajos niveles de oxigeno en las noches.

En casos severos que llevan a una malfuncion en el corazon, una traqueostomia (un hoyo hecho en el frente del cuello) podria ser necesitada. La mayoria de las familias evitan una traqueostomia porque invade y parece que destruye las funciones normales del individuo. De hecho, muchos doctores sienten que individuos con MPS I deberian recibir una traqueostomia mas pronto de lo que usualmente es practicada porque muchos mejoran significativamente despues de mejorar su respiracion nocturna.

Drenaje del pecho puede ayudar a limpiar secciones de los pulmones. El fisioterapista sera capaz de enseñar a los padres y a alguien en la escuela del niño como hacer esto.

Tratamiento de Infecciones Respiratorias

Drogas pueden afectar en formas diferentes formas a pacientes con MPS, por eso, es esencial el consultar a un doctor en vez de usar cualquier medicina. Medicinas para controlar la produccion de mucosa pueden no ser efectivas. Medicinas como anitihistaminos pueden secar la mucosa haciendola mas espesa y mas dificil de evacuar. Los descongestionantes contienen estimulantes que elevan la presion sanguinea y que contraen los vasos sanguineos, ambos, indeseables para la gente que padece de MPS. Medicinas para la tos y otras medicinas muy sedantes, pueden causar mas problemas al dormir el deprimir la respiracion y algunos musculos.

Aunque la mayoría de individuos normales con gripe no necesitan antibióticos, individuos con MPS VI casi siempre terminan con una Segunda infección bacteriana en las cavidades nasales o en los oídos. Estas infecciones deben ser tratadas con antibióticos. Poco drenaje de las cavidades nasales y de los oídos hacen que las infecciones sean más o menos grandes. Por lo tanto, es común que las infecciones mejoren con antibióticos y que regresen rápidamente después del uso de los antibióticos. Terapia crónica de antibióticos podría ser usada en individuos con infecciones recurrentes en los oídos. Tubos de ventilación pueden ser usados para mejorar el drenaje de los oídos y expedir la resolución de las infecciones. Es importante consultar con un especialista en Narices, Oídos y Garganta (ENT) con experiencia en trastornos de MPS para determinar que tubo es el más adecuado.

Mucha gente con MPS VI llegan a ser alérgicos a antibióticos adquieren infecciones resistentes. Su doctor podría prescribir otros antibióticos para tratar de solucionar este problema. Mientras que el sobreuso de antibióticos no es recomendado, la mayoría de las personas con MPS necesitará algún tratamiento para sus infecciones. Deberá encontrar un doctor con el cual usted pueda desarrollar una buena relación para tratar de controlar las infecciones.

BOCA

Las personas con MPS generalmente tienen labios gruesos y lenguas largas. Los surcos de las encías son amplios. Los dientes están separados ampliamente y pobremente formados y son frágiles. Es muy importante que se les cuiden bien los dientes porque los dientes podridos pueden causar mucho dolor. Los dientes deben ser limpiados regularmente y su el agua en su área no ha sido tratado con fluor, el niño debería tener tabletas de fluor diariamente. El limpiar la parte de adentro de la boca con una pequeña esponja ayudara a mantener la boca fresca y evitar mal aliento. Aun con el mejor cuidado dental, un absceso alrededor de un diente se puede desarrollar debido a formaciones anormales del diente. Irritabilidad, llanto e inquietud pueden ser algunas veces el único signo de que el diente está infectado en un individuo.

Si un individuo con MPS VI tiene problemas del corazón, se aconseja que antibióticos sean dados al paciente antes y después de cualquier tratamiento dental. Esto es porque ciertas bacterias en la boca se pueden introducir a la corriente sanguínea y causar infecciones en el corazón, dañándolo aun más. Si el diente necesita ser removido durante una anestesia, esto debe ser realizado en un hospital bajo el cuidado de ambos, un anestesiólogo experimentado y un dentista, nunca en la oficina del dentista.

CORAZON

Enfermedades del corazón son comunes en individuos con síndrome de Marfan-Lamy severo, pero podría no desarrollar o causar ningún problema real hasta más tarde en su vida. Existen medicinas que ayudan a controlar los problemas cardíacos que ocurren en MPS. Cardiomiopatía (Débiles músculos del corazón) y endocardiofibroelastosis (corazón rígido) son condiciones que pueden ocurrir en individuos con la forma severa de MPS VI. La mayoría de la gente con MPS VI tienen un cierto grado de goteo en las válvulas del corazón o algún tipo de bloqueo en las mismas. Algunos individuos con el síndrome de Marfan-Lamy podría desarrollar problemas con las válvulas aórticas o mitrales; ellos podrían sufrir de enfermedades valvulares lentamente progresivas

durante años sin aparentes efectos clinicos. Si la condicion empeora, una operacion puede ser usada para reemplazar las valvulas dañadas.

Su doctor podria escuchar murmuros (ruidos causados por turbulencie en la corriente sanguinea en el corazon) si las valvulas llegan a ser dañadas por la acumulacion de mucopolisacaridos. Las valvulas del corazon estan diseñadas para cerrarse fuertemente cuando la sangre pasa de una camara a otra para evitar que la sangre fluya en la direccion equivocada. Si una de las valvulas es debilitada, podria no cerrarse adecuadamente y un poco de sangre podria regresarse causando una turbulencia y por lo tanto un murmuro. La mayoría de las personas con MPS VI tienen murmuros o goteo.

Como problemas cardiacos ocurren con frecuencia en MPS VI, los individuos con este desorden deben realizarse un examen conocido como ecocardiograma anualmente (o tan seguido como su doctor lo crea necesario) para ver si han comenzado algunos problemas. El examen no es doloroso y es similar a un ultrasonido. Puede identificar problemas con los musculos del corazon, funcion cardiaca y con las valvulas cardiacas, pero como la mayoría de los examenes, no puede detectar todos los posibles problemas.

En gente que es severamente afectada, el musculo del corazon puede ser dañado por la acumulacion de mucopolisacaridos y el corazon puede ser puesto bajo presion al tener que bombear sangre a traves de pulmones anormales. Un gran numero de individuos afectados padecen de presion sanguinea alta.

Debido a los problemas especiales que ocurren en estos desordenes, usted deberia seleccionar un cardiologo con algun conocimiento de MPS VI. Por lo menos, usted deberia informarle al doctor de los problemas cardiacos que los pacientes con MPS VI experimentan.

HIGADO

En la mayoría de los individuos con MPS VI, el higado se enlarga por la misma acumulacion de mucopolisacaridos. El enlargamiento del higado generalmente no causa ningun problema en este, pero puede interferir con la respiracion y al comer.

ABDOMEN Y HERNIAS

En la mayoría de los individuos con MPS VI, el abdomen se hincha debido a su postura, debilitamiento de los musculos y al enlargamiento de el higado. Frecuentemente, parte de el contenido abdominal empujara hacia afuera en algun punto suave de la parden abdominal. Esto se conoce como hernia. La hernia puede venir de por atras de la pelvis (hernia umbilical) o cerca de los genitales (hernia inguinal). Hernias inguinales deben ser reparadas mediante una operacion, pero las hernias usualmente vuelven a aparecer. Las hernias umbilicales usualmente no son tratadas a menos de que sean pequeñas y que atrapen al intestino, o que sean muy grandes y que esten causando problemas. Es muy comun que las hernias umbilicales reaparezcan despues de haber sido reparadas.

PROBLEMAS INTESTINALES

Muchos individuos con syndrome de Martoeaux-Lamy sufren periodicamente de diarrea. La causa de esto no ha sido totalmente entendida. Ocasionalmente, el problema es causado por constipacion severa y goteo por detras de la masa solida de heces fecales. Comunmente, sin embargo, los padres lo describen como “que sale directamente”. Se cree que puede existir un defecto en el sistema nerviosos autonomico, el sistema que controla esas funciones fisiologicas que estan mas alla del control voluntario. Estudios han encontrado acumulacion en las celulas nerviosas del intestino y parece lo mas posible que esa mortilidad anormal en el intestino sea la cause de la diarrea.

Un examen por su peditra, suplementado por rayos X si es necesario, podria esablecer cuales son las causas. El problema prdria desaparecer cuando el niño crezca, pero podria empeorar debido al uso de antibioticos prescritos para otros problemas. La diarrea episodica en algunos de los pacientes con MPS parece ser afectada por su dieta; la eliminacion de algunos alimentos podria ayudar.

Si los antibioticos han causado la diarrea, el comer yogur simple es usualmente efectivo durante los episodios de la diarrea. Esto provee una fuente de lactobacilos para ayudar a prevenir el crecimiento de organismos dañinos dentro de la pared intestinal, lo cual puede causar diarrea o hacerla peor. Una dieta baja en fibra tambien podria ayudar.

Constipacion puede llegar a ser un problema cuando el niño crezca y se vuelva mas inactivo y los musculos se debiliten. Si un incremento de fibra en la dieta no ayuda o no es posible, el doctor podira preescribir laxantes.

HUESOS Y COYUNTURAS

Gente con MPS VI tiende a tener problemas significantes con la formacion y crecimiento de huesos. Esto lleva a problemas en los huesos asi como a problemas neurologicos si los nervios son aplastados por los huesos.

Espina

Los huesos de la espina (vertebras) normalmente se alinean desde el cuello hasta los gluteos. Individuos con MPS VI normalmente tienen vertebras mal formadas que no interactuan con las otras un una forma estable. Una o dos de las vertebras en la mitad de la espalda son algunas veces mas pequeñas que las demas y estan puestas en linea. La curvatura natural de las vertebras puede causar que una curvatura angular se desarrollo, pero usualmente no se necesita de tratamiento. En la forma no tan severa de MPS VI, la compression de la espina dorsal es comun. Esta compression se da debido a la acumulacion de GAG en la membrana que rodea la espina.

Cuello

El cuello es corto y algunas veces su movimiento es restringido. Los huesos que estabilizan la coneccion entre la cabeza y el cuello pueden estar mal formados en las personas con MPS VI, dejando el cuello en una forma inestable. Una cirugia de fusion es necesaria para conectar todos los huesos con otros para que no se deslizen mas. Si existe dolor severo o dolor asociado con debilidad en las partes bajas de las piernas, el niño debera tener estudios hechos sobre el cuello para evaluar el deslizamiento de las vertebras del cuello.

Escoliosis

La curvatura anormal de la espina, o escoliosis, puede también ocurrir y si es severa, puede requerir una intervención. En general, la fusión de los huesos es la mejor alternativa porque el uso de aparatos y fierros en el cuerpo no son bien tolerados. En cualquier caso, los huesos suaves hacen la cirugía y la recuperación muy difícil. Muchos pacientes necesitan de múltiples procesos.

Coyunturas

La rigidez de coyunturas es común en todas las formas de MPS y el rango máximo de movimiento de todas las coyunturas puede ser limitada. Más tarde en la vida del individuo, esta rigidez puede causar dolor, el cual puede ser aliviado mediante calor y medicinas para el dolor. El movimiento limitado en brazos y hombros puede hacer de el vestirse una tarea difícil. Medicinas anti-inflamatorias como el ibuprofen pueden ayudar con el dolor, pero su uso debe ser monitoreado para estar seguro de que no cause irritación o úlceras en el estómago.

Manos

La forma de las manos es muy notable y ha sido usada como el símbolo de la sociedad nacional de MPS. Las manos son cortas y amplias con dedos hinchados. Los dedos se vuelven rígidos y eventualmente se curvan debido al limitado movimiento de las coyunturas. Las puntas de los dedos se pueden quedar dobladas permanentemente.

Piernas y Pies

Muchas personas con MPS VI se paran y caminan con sus rodillas y caderas dobladas. Esto, combinado con un talón de Aquiles apretado, puede causar que caminen en sus dedos de los pies. A veces sus rodillas chocan pero esto raramente necesita de un tratamiento. Cuando sus rodillas chocan severamente, se puede solucionar con una cirugía en las tibias, pero esto no es común en pacientes con MPS VI. Los pies son anchos y pueden ser rígidos con los dedos de los pies curvados hacia abajo, como las manos.

Piel

Personas con MPS VI tienden a tener piel gruesa y fuerte haciendo difícil sacarles sangre o introducir cateters. Un exceso de cabello en la cara y en la espalda es común en pacientes con Hurler. Manos sudorosas y frías son comunes y están posiblemente relacionadas al corazón, la circulación y a otros mecanismos que controlan y regulan la temperatura. Manos azules y frías en periodos regulares deben ser evaluadas por un cardiólogo para determinar si la aorta o el corazón son los responsables por esta condición.

PROBLEMAS NEUROLÓGICOS: CEREBRO, SENTIDOS Y NERVIOS

Cerebro

El cerebro y la espina dorsal están protegidos por el fluido cerebroespinal que circula alrededor de ellos. En las personas con MPS VI, la circulación de este fluido o líquido es bloqueada con el tiempo y no puede regresar a la corriente sanguínea. Este bloqueo causa un incremento en la presión dentro de la cabeza, la cual puede presionar al cerebro y causar dolores de cabeza y desarrollo retardado. Si se sospecha que este bloqueo existe, un estudio del cerebro deberá ser realizado. Una punción lumbar con una medida de la presión es otra forma de chequear si existe este problema. Si su doctor confirma que el individuo tiene este bloqueo, conocido como hidrocefalia comunicativa, puede ser tratado mediante la inyección de un tubo delgado que drena este líquido

del cerebro al abdomen. Este delgado tubo contiene una valvula sensible a la presion que permite al liquido espinal ser drenado al abdomen cuando la presion del cerebro incrementa mucho. La falta de papiledema (hinchamiento alrededor del disco optico), no significa que la hidrocefalia no exista en un niño con MPS. La hidrocefalia comunicativa es mas comun en niños con MPS VI severo.

Ojos

Los problemas aqui descritos son comunes en todas las formas de MPS VI. La ventana circular en el frente del ojo (cornea) se nubla debido a la acumulacion de GAG, lo cual disturba la claridad de la cornea. Si las cataratas son severas, pueden reducir la vision, especialmente en lugares poco iluminados. Algunas personas con MPS VI no pueden tolerar luces muy brillantes porque las nubes en las corneas causan una reflexion dispareja de la luz. El usar gorras o lentes puede ayudar con este problema. Muchas personas con MPS VI han tenido un transplante de cornea lo cual ha resultado en un mejoramiento en la vista para la mayoria de las personas.

Pueden haber problemas de vision causados por cambios en la retina o glaucoma (incremento en la presion) que deben ser checados durante un examen. La acumulacion de GAG en la retina puede resultar en la perdida de vision periferica y ceguera nocturna. Ceguera nocturna puede causar que el individuo no quiera caminar en un area oscura en las noches o que no se quiera levantar en las noches para ir al baño o a tomar agua. Algunas veces la adiccion de una luz en la noche o lamparas en la casa y los cuartos pueden ayudar. Es dificil determinar que combinacion de problemas son responsables por la perdida de vision. Un optometrista puede realizar estudios especiales para ayudar a determinar las causas del problema, si es causado por como entra la luz al ojo o como el ojo responde a la luz.

Oidos

Un nivel de sordera es comun en todos los tipos de MPS. Puede ser conductiva o sordera del nervio o ambas (sordera mixta) y puede empeorar por las frecuentes infecciones. Es importante que individuos con MPS VI tengan sus oidos monitoreados regularmente para que los problemas sean tratados tempranamente para incrementar su habilidad de aprender y comunicarse.

Sordera Conductiva

El correcto funcionamiento del oido depende de la presion detras del tambor, que es el mismo que existe en el canal del oido exterior y de la atmosfera. Esta presion es ecualizada por el tubo Eustachian, el cual corre desde el oido medio hasta la parte de atras de la garganta. Si este tubo es bloqueado, la presion detras del tambor bajara. Si esta presion negativa persiste, el liquido de la pared de el oido medio se acumulare y con el tiempo se volvera espesa como pegamento. Esto es llamado una efusion del oido medio.

Si es posible que el niño tenga una anestesia general ligera, una pequeña incision a traves del tambor puede hacerse para remover el liquido mediante una succion. Despues, un pequeño tubo ventilatorio puede ser insertado para mantener el hoyo abierto y permitir que el aire entre del canal exterioro hasta que el tubo Eustachian trabaje correctamente otra vez. Los tubos colocados en el tambor pueden caerse rapidamente. Si esto ocurre, el cirujano puede decidir en usar tubos-T, los cuales se mantienen en su lugar mas tiempo. Se espera que una vez que los tubos de ventilacion esten en su lugar, el liquido sea drenado y la escucha sea mejor.

Sordera Sensorineural (nerviosa)

En la mayoría de los casos, la causa de la sordera nerviosa es el daño a las diminutas células de cabello en el oído interno. Puede ser acompañada por sordera conductiva, que en este caso sería llamada sordera mixta. Sordera nerviosa o conductiva puede ser controlada mediante el uso de aparatos para la escucha en la mayoría de los pacientes. En general, se piensa que los aparatos que ayudan al escucha no son lo suficientemente utilizados en desórdenes de MPS.

Síndrome de túnel carpal y demás

Gente con MPS VI algunas veces experimentan dolor y pérdida de sensación en las yemas de los dedos causados por el síndrome de túnel carpal. La muñeca o carpo está formada por ocho pequeños huesos conocidos como carpales, los cuales están unidos por bandas fibrosas de proteínas llamadas ligamentos. Los nervios tienen que pasar a través de las muñecas en el espacio entre los huesos carpales y de los ligamentos. El engrosamiento de los ligamentos causan una presión en los nervios y esto causa un daño irreversible en los nervios. Este daño causará que el músculo en la base del pulgar se afloje y hará que sea difícil para un niño apretar su pulgar contra su índice para obtener un agarre normal. Aunque su hijo no se queje de dolor, este síndrome puede ser severo. Si su hijo parece tener dolor en las manos, especialmente en las noches, sería una buena idea realizar un examen eléctrico. Este examen demostrará cuál es la causa de este dolor. Si su hijo tiene alguna debilidad en alguna de las manos o carece de masa muscular en la base del pulgar, debería preguntar por el examen a su neurólogo. Sea persistente porque muchos fisiólogos no creen que este síndrome se presente sin los síntomas clásicos. La mayoría de los individuos con MPS no presentan los síntomas clásicos de el síndrome, aun cuando existe un daño severo.

TRATAMIENTO GENERAL Y CONTROL

Dieta

No existe evidencia científica de que un particular dieta tenga un efecto positivo en personas con MPS VI y síntomas como la diarrea tienden a venir y a irse naturalmente. Algunos padres, sin embargo, encuentran que un cambio en las dietas de sus hijos puede ayudar con algunos problemas como exceso de mucosa, diarrea o hiperactividad. Reducir el consumo de leche, productos lácteos y azúcar, así como también evitando comidas con muchos aditivos y colorantes, ha ayudado a muchos individuos. Es aconsejable que contacte a su doctor o a un dietista si piensa hacer cambios mayores para estar seguro de que no deje afuera artículos esenciales. Si los problemas de su hijo mejoran, usted podría reintroducir algunas comidas una por una para ir probando su efecto a su hijo en una manera positiva o negativa.

El tragar puede ser difícil para individuos con MPS VI, especialmente durante el crecimiento debido a que la enfermedad progresa junto con el crecimiento del individuo. Si esto ocurre, el individuo puede atorarse o aspirar comida o líquidos a los pulmones, lo cual puede resultar en una neumonía recurrente. Durante esta etapa, puede existir una pérdida de peso y el alimentar al individuo puede tomar más y más tiempo. Es difícil para las familias el considerar formas alternativas de alimentación como el tubo gástrico (tubo-G), y una consulta con un genetista médico o pediatra cirujano puede ayudar a tomar una decisión.

Es importante notar que no existe ninguna dieta que prevenga la acumulación de mucopolisacáridos porque estos son de hecho creados por el cuerpo. Así que la reducción de azúcar u otros componentes dietéticos no pueden reducir la acumulación de GAG.

Terapia Fisica

Rigidez en las coyunturas es una característica común de MPS VI. Movimiento limitado y la rigidez pueden llegar a causar una significativa pérdida de funciones básicas. Movimientos completos (estirarse, doblar brazos y piernas) pueden ofrecer algunos beneficios en la preservación de las funciones de las coyunturas y deberían ser aplicados pronto. Los ejercicios que causan dolor deberían ser evitados. Una vez que una limitación significativa ha ocurrido, será imposible recobrarla, pero futuras limitaciones sí pueden ser evitadas. Tiene sentido que los individuos sean tan activos como se les sea posible para mantener la función de sus coyunturas y mejorar su salud en general. Su pediatra o terapeuta físico serán capaces de recomendarle formas de obtener esto a través de una combinación de actividades diarias.

Anestesia

Darle una anestesia a un individuo con MPS VI requiere de habilidad y debe de ser realizado por un anesthesiologo experimentado. Deberia informarle a la escuela de su hijo o a cualquier otra persona que se encargue de su hijo en un momento dado en caso de que usted no pueda ser contactado. Si usted tiene que ir a un hospital diferente en una emergencia, debe de informarle al anesthesiologo que podrian existir complicaciones con entubaciones. El paso del aire puede ser muy chico y a lo mejor se necesitaria una tubo endotraqueal. Colocar el tubo puede ser una tarea muy dificil que requiera el uso de un broncoscopio flexible para colocarlo gentilmente. Para algunos individuos, es dificil el remover el tubo respiratorio despues de la cirugia. Aconsejele a el fisiologo de la naturaleza critica de estos problemas y de los muchos problemas que han surgido durante la anestesia a individuos con MPS . Para cualquier cirugia electiva en un niño con MPS, es importante escoger un anesthesiologo pediatra que tenga experiencia con dificultades en el paso del aire. Esto puede requerir que la cirugia sea hecha a un centro medico regional y no a uno local.

PUBERTAD Y MATRIMONIO

Adolescentes pasaran por las fases normales de la pubertad, aunque posiblemente mas tarde que sus amigos. El sindrome no afecta la fertilidad, pero una mujer que sea afectada severamente se le aconsejaria que no se embarazara debido al riesgo a su salud. Los niños de un padre con MPS VI son automaticamente portadores del sindrome, pero ninguno tendra la enfermedad a menos que el otro padre sea tambien un portador.

DARSE UN DESCANSO

Cuidar de un niño severamente afectado es un trabajo arduo. Padres necesitan descansar y disfrutar de actividades y esto podria no ser posible cuando el niño con MPS VI esta con ellos. Hermanos y hermanas tambien necesitan dividir su atencion. Algunos padres usan algun tipo de servicio en el cual alguien viene regularmente a ayudarlos en tiempos dificiles.

Individuos afectados levemente podrian necesitar ayuda para independizarse de sus familias y se podrian beneficiar de unas vacaciones, quizas con otras personas que tienen problemas.

INFORMACION SOBRE SERVICIOS DE SALUD

Asistencia esta disponible por medio de agencias especializadas y clinicas geneticas. Podria buscar en servicios sociales, seguro social, Medicaid, Wavers y la ley de Katie Beckett. Investigue estas

opciones, y otras, en su estado o con su departamento de salud local. Si usted tiene un trabajador asignado, el o ella debería ser capaz de localizar información adicional y/o recursos para su familia.

EDUCACION

Algunos niños con MPS VI se pueden beneficiar con una educación y disfrutar la interacción social con amigos. Es importante trabajar con su sistema escolar y desarrollar el mejor programa de educación individualizado (IEP) para su hijo.

TRATAMIENTOS ESPECIFICOS DE MPS VI

La Teoría Detrás del Tratamiento de Desórdenes de MPS

La Doctora Elizabeth Neufeld demostró que pequeñas cantidades de enzimas lisosomales, aunque son intracelulares por naturaleza, pueden ser secretadas por células normales. Estas enzimas pueden ser recogidas por otras células y son dirigidas al lisosoma en donde ellas funcionan normalmente. Fue demostrado entonces que el defecto bioquímico en una célula que es deficiente en una enzima lisosomal podría ser corregida tomando una pequeña cantidad de la enzima secretada de las células adyacentes normales. Este fenómeno, llamado “cross section”, forma la base de todas las estrategias terapéuticas que están siendo desarrolladas.

Transplante de médula espinal (BMT)

Por algunos años, el transplante de BMT ha sido usado para tratar a individuos muy jóvenes con el síndrome de Maroteaux-Lamy. Un transplante puede ser la solución para su niño. Es importante darse su tiempo para pensar cuidadosamente sobre esto y pesar los posibles riesgos y las posibles ventajas de este tratamiento. Algunos niños con síndrome de Hurler se han beneficiado por este tratamiento. Hasta ahora no hay certeza de que el daño al cerebro pueda ser prevenido. Algunos pacientes que han sobrevivido han mantenido una inteligencia baja pero dentro de lo normal. La sociedad nacional de MPS puede ponerlo a usted en contacto con padres de niños que han tenido un BMT para que usted esté mejor informado antes de tomar una decisión.

Terapia de reemplazo de Enzimas

Una prueba de terapia de reemplazo de enzimas está siendo planeada para individuos con MPS VI. Aunque existen razones para creer que la terapia de reemplazo de enzimas ayudara con algunos de los problemas físicos, la barrera sangre-cerebro puede prevenir que la terapia de enzimas ayude directamente al cerebro.