



**15 DE MAYO**

## **DÍA MUNDIAL DE LAS MUCOPOLISACARIDOSIS**

Por : MARÍA AMPARO ACOSTA ARAGÓN, M.D., Ph.D GENÉTICA DE POBLACIONES HUMANAS.

PROFESOR TITULAR DEPARTAMENTO DE PEDIATRÍA, FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD, UNIVERSIDAD DEL CAUCA.  
DIRECTORA ACADÉMICA CENTRO DE ATENCIÓN ANOMALÍAS CONGÉNITAS Y ENFERMEDADES RARAS (CACER) HOSPITAL  
UNIVERSITARIO SAN JOSÉ



*"LA PRUEBA DE LA MORAL DE UNA SOCIEDAD ES LO QUE HACE POR SUS NIÑOS"*

*DIETRICH BONHOFFER*

Las mucopolisacaridosis, o MPS, son un grupo de enfermedades genéticas raras que afectan aproximadamente a uno de cada 25000 bebés nacidos vivos en todo el mundo. **Parece raro, aún así, las MPS existen.** Y un diagnóstico tardío puede afectar la vida no solo de estos niños, sino también de sus familiares y amigos para toda la vida.

Muchas personas, incluso los profesionales de la salud, aún desconocen las MPS. Las señales (signos/síntomas) pueden resultar confusas, y en este proceso

de investigación se pierde mucho tiempo. La mayoría de las familias necesitan consultar a 2 o 3 médicos antes de llegar finalmente al diagnóstico de MPS.

Acortar el tiempo para llegar a un diagnóstico temprano de MPS, es uno de los objetivos del CACER (CENTRO DE ATENCIÓN DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS Y ENFERMEDADES RARAS HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ), porque esto hace toda la diferencia en la vida de los pacientes, que luchan por las cosas más simples, tales como respirar, caminar y hablar, hasta las más complejas, como contar con un tratamiento adecuado. El objetivo de esta acción realizada a diario por el CACER es que más personas conozcan esta enfermedad, abran sus ojos y despierten.

El 15 de mayo de cada año se celebra en toda Colombia, el día Mundial de la Mucopolisacaridosis ( MPS ), una de las enfermedades “raras” que ya tiene para algunas de sus formas tratamiento.

Los pacientes con Mucopolisacaridosis presentan una anormalidad en una enzima específica dependiendo del tipo de enfermedad. Estas enzimas o sustancias son necesarias para fragmentar o degradar los mucopolisacáridos(moléculas muy grandes que tienen que ver con la formación del hueso y todos los tejidos del cuerpo). La anormalidad puede consistir en la falta total de la sustancia, o que se encuentre en cantidades muy bajas o que aún estando presente sea de mala calidad y no cumpla su función. Debido a ese trastorno los mucopolisacáridos que no son fragmentados de manera adecuada se depositan dentro de las células del organismo y se acumulan, lo que causa un daño progresivo.

Es una enfermedad hereditaria, lo cual significa que si se tiene un hijo o hija (afecta tanto a las niñas como a los niños) con esta enfermedad el riesgo de volverse a presentar es muy alto.

Si uno ya tiene un hijo con esta enfermedad es posible realizar el análisis en el próximo embarazo para descubrir si el bebé será afectado. Es importante tener en cuenta que en estos casos, es fundamental la consulta con el médico, de preferencia antes de quedar de nuevo embarazada.

Las principales manifestaciones clínicas son:

- Rasgos faciales toscos
- Rigidez articular progresiva
- Baja estatura, con el tronco desproporcionadamente corto
- Anormalidades músculo y los huesos
- Opacidad en los ojos y ceguera

- Piel gruesa
- Respiración ruidosa
- Infecciones respiratorias a repetición, al igual que enfermedad obstructiva de las vías aéreas y apnea del sueño
- Hernias
- .Órganos agrandados
- .Manos cortas en forma de garra
- .Crecimiento excesivo del pelo en el cuerpo
- Alteraciones cardíacas con agrandamiento o afección de las válvulas cardíacas
- Retardo mental y dificultades en la marcha

El tratamiento consiste en reemplazar la sustancia defectuosa (enzima) con medicamentos desarrollados con tecnología de punta. La eficacia de estas enzimas que reemplazan la sustancia ausente o defectuosa, ha dado una esperanza de vida llevando a mejoría de las condiciones físicas de los pacientes, a la disminución de los daños irreversibles y al buen desarrollo mental. Entre más temprano y continuo sea el tratamiento mejor serán las posibilidades de llevar una vida normal. Una alternativa a pesar de sus riesgos y que puede complementarse con el de colocar la enzima defectuosa, es el trasplante de médula ósea o de células de cordón umbilical.

Hace 14 años funciona en Popayán el CACER , ( CENTRO DE ATENCIÓN DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS Y ENFERMEDADES RARAS ) centro de atención de III nivel de complejidad hospitalaria , pionero en Colombia, ubicado en la Carrera 6 No. 10N-142, I piso, junto al servicio de Salas de Pediatría, en donde se tratan semanalmente , 12 pacientes con el diagnóstico de esta enfermedad y otros pacientes con enfermedades raras/huérfanas diferentes a las mucopolisacaridosis, dando cumplimiento a la misión humanitaria de la protección de nuestros niños en el sur-occidente de Colombia y de hacer efectivo para ellos el derecho a la salud y a la seguridad social , derechos fundamentales de los niños, más aún en el caso de enfermedades cuya evolución sin tratamiento es la discapacidad permanente y la posibilidad de muerte.

Para cualquier información comunicarse con el conmutador 8234508 extensión 263, e-mail: [cacer@hospitalsanjose.gov.co](mailto:cacer@hospitalsanjose.gov.co).

