

INsight

Mucopolisacaridosis tipo II en América Latina

Las Mucopolisacaridosis (MPS) son trastornos genéticos causados por deficiencias de enzimas lisosomales específicas, que conducen a la acumulación de glicosaminoglicanos (GAG) – cadenas largas de azúcares o carbohidratos – en la matriz extracelular y en las células, y que posteriormente comprometen los tejidos y conducen a disfunción de los órganos. Actualmente, las MPS se clasifican en siete tipos clínicos (y numerosos subtipos) de acuerdo con la enzima lisosomal específica afectada, lo cual define el fenotipo, la severidad y los patrones de progresión variables entre los diferentes tipos de MPS.

La MPS tipo II (también llamada síndrome de Hunter) está causada por la falta de la enzima iduronato sulfatasa. Este tipo clínico es el único trastorno de MPS en el que sólo la madre puede transmitir el gen defectuoso a un hijo (llamado recesivo ligado al cromosoma X). La enfermedad se da casi exclusivamente en varones jóvenes.

En América Latina, el panorama de la MPS tipo II es diferente al de Estados Unidos y Europa. La incidencia en América Latina oscila entre 0,69 y 1,19 casos por cada 100.000 nacidos vivos. Además, la concientización sobre esta enfermedad en América Latina es escasa y el manejo de los pacientes y el diagnóstico precoz siguen siendo un reto importante en la región. Aunque otros países de América Latina enfrentan grandes necesidades insatisfechas y obstáculos para tratar la MPS tipo II, Brasil es actualmente un país de referencia en la región debido a su mayor experiencia en el tratamiento de este trastorno. Un KOL local afirma: *"En Porto Alegre (Brasil), Casa Hunter y el Instituto de Genética para Todos están construyendo un centro que mejorará el diagnóstico precoz, el desarrollo de la terapia genética y el tratamiento de los pacientes por parte de un equipo multidisciplinario"*.

En Brasil, la MPS tipo II es el tipo más común y representa aproximadamente el 30-40% de los casos de MPS. Entre los años 2000 y 2020 se han diagnosticado 400 pacientes en Brasil, con una incidencia de 10 a 15 por año. En Colombia, la MPS tipo II es también la más frecuente, mientras que en Argentina y México la MPS tipo IV es la más común.

Aunque en Brasil la mayoría de los casos de MPS tipo II son conocidos, en otros países de América Latina esto no sucede. Un experto en la región mencionó que en Perú *"la mayoría de los casos no se diagnostican"*, mientras que en Chile *"faltan laboratorios especializados para realizar la prueba genética"* y en Colombia *"la prueba genética es muy cara"*. También mencionó que Brasil es un centro de referencia informal en materia de diagnóstico, afirmando que *"algunos países de América Latina envían a Brasil muestras para que se realicen las pruebas genéticas para el diagnóstico"*.

Aunque el diagnóstico del trastorno de MPS tipo II es un problema importante para la mayoría de los países de América Latina, hay otros obstáculos que superar. En algunos países no hay acceso al tratamiento. Otro experto resaltó la falta de apoyo a la familia y al paciente, diciendo que *"la carga familiar es muy alta. Hay que presentarse semanalmente en el centro especializado para el tratamiento. Para los que viven fuera de los centros de tratamiento especializados, la logística y el impacto financiero familiar es enorme"*. Además, el tratamiento debe ser seguido por un equipo multidisciplinario, *"el tratamiento suele estar coordinado por el genetista, pero los pacientes sufren la afectación de múltiples órganos y necesitan un equipo multidisciplinario compuesto por neurólogo, cardiólogo, fisioterapeuta y otros profesionales sanitarios especializados"*.

Referencias

Giugliani, Roberto et al (2014), "Guidelines for diagnosis and treatment of Hunter Syndrome for clinicians in Latin America," *Genetics and Molecular Biology*, 37 (2), 315–29.

Khan, Shaikat A. et al (2017), "Epidemiology of mucopolysaccharidoses," *Molecular Genetics and Metabolism*, 121 (3), 227–40.

Office of Communications and Public Liaison (2019), "Mucopolysaccharidoses Fact Sheet," NIH Publication No. 19-NS-5115, (consultado el 10 de marzo, 2021), [disponible en <https://www.ninds.nih.gov/Disorders/Patient-Caregiver-Education/Fact-Sheets/Mucopolysaccharidoses-Fact-Sheet>].

KOL: key opinion leader.



LatM – Life Science Consultants has a key focus in Latin America

To know more about this topic please contact through:
<https://latam.bio/>

Miguel Ferreira
miguelferreira@latam.bio