

INTRODUCCIÓN

Enfermedades de baja prevalencia, caracterizadas por deficiencia de enzimas partícipes en el metabolismo de los aglucosaminoglucanos a nivel lisosomal; caracterizandose por la acumulación de estos a nivel intracelular, produciendo alteraciones en multiples organos y sistemas.

CLASIFICACIÓN DE LAS MUCOPOLISACARIDOSIS			
MPS	Epónimo	Enzima	GAG en Orina
I	Sx Hurler	Alpha-L-Iduronidasa	Dermatán Heparán Sulfato
II	Sx Hunter	Iduronato-L-Sulfatasa	Dermatán Heparán sulfato
III	Sx Sanfilippo	N-Sulfoglucosamina Sulfohidrolasa	Heparán Sulfato
IV	Sx Morquio	Galactosamina 6 sulfato sulfatasa	Queratán Queratán Sulfato
V	Sx Maroteaux-Lamy	N-Acetilgalactosamina 4-Sulfatasa	Condroitín Sulfato Dermatán Sulfato

Mucopolisacardiosis III “Sanfilippo”:

Se caracteriza por retraso neurológico y degradación del sistema nervioso central, siendo evidente de los 6 a los 10 años de edad, retraso en el lenguaje, hiperactividad, agresividad y trastornos del sueño. Los rasgos dismorfológicos son los mas evidentes, presentando macroglosia, cejas pobladas, labio inferior grueso y evertido, dolicocefalia, surco nasolabial prominente, hirsurtismo, hipoacusia, otitis e infecciones de vias respiratorias recurrentes.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO

Masculino con edad actual de 8 años; enviado desde los 3 años de edad con antecedente de uso de silabas a los 6 meses, y palabras sueltas a los 11 meses, perdiendo esta capacidad a los 18 meses. Se refiere deterioro en la comunicación, manifestandose con balbuceos y señas, dando como resultado una franca limitación verbal, repercutiendo en la interacción social. Servicio de genética inicialmente establece diagnóstico probable de Mucopolisacaridosis I a descartar Sanfilippo justificado por presentarse fenotípicamente con cejas pobladas, engrosamiento de alas de la nariz, pabellones engrosados, aumento de vello corporal, hernia umbilical y facies gargólica. En el transcurso de la evolución del padecimiento, este se comportó como un síndrome de regresión, afectando directamente el neurodesarrollo, con apraxia del lenguaje y la deglución, afectando a su vez, las habilidades motoras, asi como la marcha; requiriendo abordaje diagnóstico y terapéutico multidisciplinario por los servicios de nutrición, ortopedia, gastroenterología, genética, paidopsiquiatria, rehabilitación mediante equinoterapia y neurología pediátrica.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Despierto, tranquilo, no conoce partes del cuerpo, no imita acciones, no comprende lo que le dicen, interactua con el explorador, comparte emociones; dominancia manual derecha, sin autonomia de alimentación; pares craneales sin alteraciones; sistema motor con fuerza, tono y trofismo normal, REM++; sin dismetria ni disdiadococinesia; falanges cortas, sin limitación funcional; con aumento de vello corporal y sinofridia, asi como facies gargolica.



ESTUDIOS COMPLEMENTARIOS			
TEST DE ENZIMAS LISOSOMALES			
Enzima		Valor	Interpretación
Alpha-L-Iduronidasa		11.86µmol/L/hr	Normal
Iduronato-2-Sulfatasa en Leucocitos		55.4980µmol/mg prot/hr	Normal
Alfa-N-Acetil en Leucocitos		27.3180µmol/mg/ prot 17h	Normal
Heparán		0.8197µmol/mg prot 17h	Control (3.16µmol/mg)
GLUCOSAMINOGLUCANOS EN ORINA		AZUCARES EN ORINA	
CPC	Positivos		
Cuantificación	0.189mg/ml	Antrona	Positivo
Caracterización	CH4-5 (++) CH6-5 (++)	Benedict	Positivo

TRATAMIENTO:

Este será basado con manejo transdisciplinario.

CONCLUSIONES

- Considerar la posibilidad de la existencia de distintas entidades de mucopolisacaridosis en estos pacientes.
- Siempre contemplar la realización de estudios complementarios enzimáticos y de glucosaminoclucanos en orina para su abordaje.
- Estos pacientes siempre serán abordados y tratados mediante un esquema multidisciplinario.

APORTACIÓN AL CONOCIMIENTO

Se reporta el caso de un paciente con mucopolisacaridosis III – San Filipo, con la intención de entender que tanto el abrodaje diagnóstico como terapéutico; sinedo estos transdisciplinarios.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

• Mucopolysaccharidoses: Clinical features and diagnosis; Sihoun Hahn MD.; UptoDate; May 04, 2021.  
• Inborn errors of metabolism: Epidemiology, pathogenesis, and clinical features; V Reid, Sutton MD; UptoDate; Jan, 2021.  
• Mucopolisacaridosis: características clínicas, diagnóstico y de manejo; Jorge Luis Suárez-Guerrero,\*, Pedro José Iván Gómez Higuera, Juan Sebastián Arias Flores y Gustavo Adolfo Contreras-García; Revista Chilena de Pediatría; Sociedad Chilena de pediatría; Chile; 2016.  
• Guía para el manejo de las MPS; M. del Toro Riera, P. Sanjurjo, J. Dalmau Serra, J. Vitoria Miñana, E. Guillén Navarro, J. Pérez, J. Ceberio, M.L. Couce Pico, L. González Gutiérrez-Solana, L. López Marín, L. Aldámiz-Echevarría Azuara, F. Andrade Lodeiro, M. Llarena Fernández, A.M. Montaña-Suárez; Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo; Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria y Atención Primaria; Madrid; 2015.