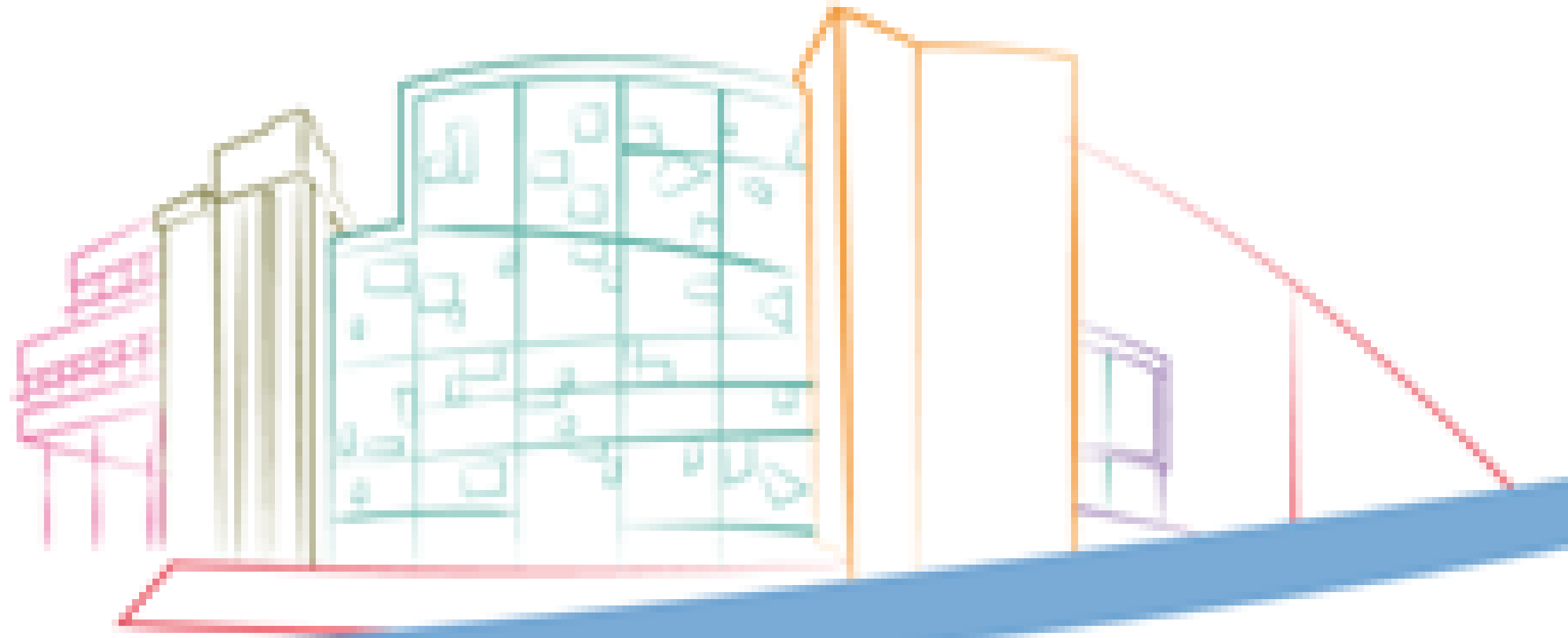


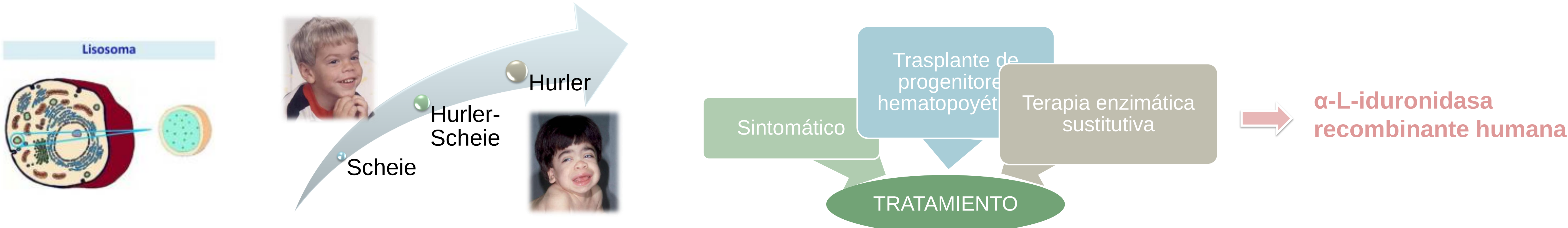


Terapia enzimática sustitutiva en mucopolisacaridosis tipo I. ¿Merece la pena? Descripción de un caso

Pascua Santamaría A.E, Segura Sánchez S , Maestre Terol A , Gómez Gosálvez F , Jadraque Rodríguez R .
Servicio de Pediatría. Unidad de Neuropediatría. Hospital General Universitario de Alicante



INTRODUCCIÓN



En la mucopolisacaridosis (MPS) tipo I el déficit de α -L-iduronidasa produce acumulación de glucosaminoglicanos (GAG) en órganos y tejidos, causando una disfunción multiorgánica progresiva. El síndrome de Hurler es la forma de presentación más severa, con deterioro cognitivo, musculoesquelético y cardiorespiratorio temprano y muerte en la primera década de la vida. El tratamiento de elección es el trasplante de progenitores hematopoyéticos, pero no siempre se encuentra donante compatible o se cumplen criterios necesarios. Como alternativa se emplea la terapia de reemplazo enzimático (ERT).

Describimos la evolución de una niña con MPS I tipo Hurler, que recibió ERT durante 6 años, con el fin de intentar establecer el beneficio conseguido con el tratamiento.

CASO CLÍNICO

Nuestra paciente fue diagnosticada con 13 meses de edad. No se encontró donante de médula compatible, por lo que con 16 meses de edad inicia tratamiento intravenoso con α -L-iduronidasa recombinante humana (100 unidades /Kg/semana).

EVOLUCIÓN

	Con 2 años presentaba limitación importante en las articulaciones del codo, hombro, metacarpo, rodilla y caderas. <u>Tras 20 meses de tratamiento</u> se evidenciaba una <u>menor rigidez</u> . <u>Esta mejoría duró apenas 1 año</u> , disminuyendo de nuevo la movilidad y la fuerza
	El <u>deterioro neurológico</u> se inició a los 18 meses de edad. Empeoramiento <u>progresivo a pesar del tratamiento</u> (las enzimas no atraviesan la barrera hematoencefálica). El área del lenguaje era la más afectada. Con 7 años la paciente no respondía a ordenes y solo emitía sonidos guturales. Al diagnóstico presentaba atrofia cerebral con dilatación ventricular que fue en aumento requiriendo válvula de derivación ventrículo-peritoneal con 7 años de edad
	La <u>función respiratoria</u> estaba <u>cada vez más comprometida</u> . Requería de CPAP nocturna con 7 años de edad
	Ligera insuficiencia tricuspídea/mitral y dilatación de la raíz aórtica en el momento del diagnóstico que no progresaron
	Con 22 meses presentaba <u>una hipoacusia mixta</u> que <u>fue progresando</u>
	Glaucoma congénito intervenido. A pesar de ello, se produjeron posteriores <u>aumentos de la presión intraocular</u>
	Desde los 2 años discreta hepatomegalia que se mantuvo sin cambios.
	<u>Disminución de la excreción urinaria de GAG tras 6 meses de tratamiento</u> <u>Aumento de los niveles de α-L-iduronidasa</u> 24 veces con respecto al valor inicial

La evolución en global de la paciente consistió en un deterioro lento hasta los 24 meses de edad. Después presentó un periodo de estabilidad hasta los 4 años, tras lo que se produjo un **empeoramiento progresivo, con fallecimiento a los 7 años** de edad por parada cardiorrespiratoria.

El tiempo de **tratamiento** fue de **6 años y 8 meses**. El **coste** aproximado de **150.000 euros al año**.

COMENTARIOS

En nuestra experiencia el beneficio del ERT ha sido mínimo, progresando la enfermedad a pesar del mismo, suponiendo además un gasto económico importante. Planteamos la necesidad de seguir evaluando la eficacia de la ERT como tratamiento para el S.Hurler, así como la búsqueda de nuevas terapias para su manejo.