

# El diagnóstico precoz, el gran reto de la mucopolisacaridosis

El pasado 15 de mayo se celebró el Día de Concienciación sobre las MPS (Mucopolisacaridosis), un grupo de enfermedades metabólicas hereditarias raras que afectan a 1 de cada 25.000 nacimientos anuales en el mundo (1).

Esta iniciativa pretende apoyar a las personas y familias afectadas, así como promover la investigación, el desarrollo de tratamientos para mejorar la calidad de vida de los pacientes y sensibilizar sobre la enfermedad, un objetivo compartido por BioMarin, empresa biotecnológica mundial que desarrolla y comercializa terapias innovadoras para pacientes con enfermedades genéticas raras.

Con motivo de esta fecha, BioMarin habló con Mireia del Toro, Neuropediatra, Coordinadora de Enfermedades Raras y de la Unidad Metabólica del Hospital Vall d'Hebron de Barcelona, quien explica que las MPS "son enfermedades metabólicas hereditarias pertenecientes al grupo de las enfermedades lisosomales. El defecto genético conduce a una deficiencia enzimática dentro del lisosoma y, por tanto, a la acumulación de macromoléculas o glucosaminoglicanos, que no pueden ser reciclados. Todas ellas son enfermedades multisistémicas que afectan a varios órganos y sistemas de forma diferente en función



Mireia del Toro, Neuropediatra, Coordinadora de Enfermedades Raras y de la Unidad Metabólica del Hospital Vall d'Hebron de Barcelona

de la enzima que falta y de los glicosaminoglicanos que se acumulan".

## Diagnóstico temprano

La Dra. Del Toro destaca la importancia del diagnóstico precoz de estos trastornos por tres razones: en primer lugar, porque ayuda a establecer el pronóstico de la enfermedad; en segundo, porque permite realizar un estudio genético familiar



Jordi Cruz, presidente de MPS Lisosomales

y un asesoramiento reproductivo; y en tercer lugar, y más importante en el caso de la MPS, porque el diagnóstico precoz conduce a un tratamiento temprano, lo que repercute positivamente en los afectados.

El cribado neonatal es una estrategia clave para apoyar el diagnóstico precoz de las personas con enfermedades genéticas, lo que permite a los pacientes beneficiarse de los

avances en el tratamiento médico. La Dra. Mari Luz Couce Directora de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Hospital de Santiago de Compostela, una de las instituciones españolas de referencia en la atención a personas con MPS, afirma que, "se trata de una unidad de diagnóstico, tratamiento e investigación de enfermedades metabólicas hereditarias, incluidas las enfermedades lisosomales, multidisciplinar que integra la unidad pediátrica, la unidad de adultos, el laboratorio bioquímico y genético y el laboratorio de investigación".

"Cabe destacar el cribado neonatal poblacional gallego, que actualmente detecta 34 patologías como panel primario, tiene otras 3 aprobadas para su inclusión y otras 14 deben ser consideradas como panel secundario como resultado del diagnóstico diferencial. Es el cribado más extenso de España, sólo superado por Italia y EEUU", añade.

"Y por supuesto", continuó la Dra. Couce, "no podemos olvidar el tratamiento, tanto con medicamentos huérfanos si hay disponibles como de terapia de sostén. Y, sobre todo en estas enfermedades raras, la asistencia sanitaria debe estar estrechamente vinculada a la investigación, por lo que participamos activamente en ensayos clínicos, especialmente en las fases tempranas. Hemos patentado un sistema de nanopartículas lipídicas para encapsular enzimas de reemplazo que penetren mejor en órganos poco vascularizados, y estamos dando un paso adelante con su evaluación en terapia génica. La ciencia avanza deprisa, cada vez hay más terapias disponibles y muchas están en fase de investigación. Y sabemos que el retraso medio en el diagnóstico de estas enfermedades es de unos 4 años. Por lo tanto, disponer de un programa nacional que permita la

## BioMarin

Fundada en 1997, BioMarin es una empresa mundial de biotecnología dedicada a transformar vidas mediante el descubrimiento genético. La empresa desarrolla y comercializa terapias dirigidas que abordan la causa fundamental de las afecciones genéticas. La sólida capacidad de investigación y desarrollo de BioMarin ha dado lugar a múltiples terapias comerciales innovadoras para pacientes con trastornos genéticos raros. El enfoque distintivo de la empresa para el descubrimiento de fármacos ha producido una cartera diversa de candidatos comerciales, clínicos y preclínicos que abordan una importante necesidad médica no cubierta, tienen una biología bien entendida y ofrecen la oportunidad de ser los primeros en comercializarse, proporcionando un beneficio sustancial sobre las opciones de tratamiento existentes.

detección precoz de la MPS sería un gran paso adelante".

## Galicia, pionera en el cribado neonatal

La Dra. Couce destaca que "se ha aprobado la inclusión de la MPS I y la enfermedad de Pompe en el cribado neonatal en Galicia, y el objetivo es que estén implantadas en 2 o 3 meses. Vamos a ser la primera comunidad en implantar el cribado neonatal para algunas enfermedades lisosomales. Cada vez son más las comunidades que apuestan por el cribado neonatal porque está demostrado que salva vidas y reduce significativamente la morbilidad, pero depende del plan estratégico de cada comunidad".

Fuentes: 1. <https://www.fundacionalpe.org/es/medicina-y-ciencia/quede-la-acondroplasia>

EUCAN-MPS-00082-May2024

biomarin.eu

## Proyecto FIND "Diagnósticos accesibles para enfermedades difíciles de identificar"

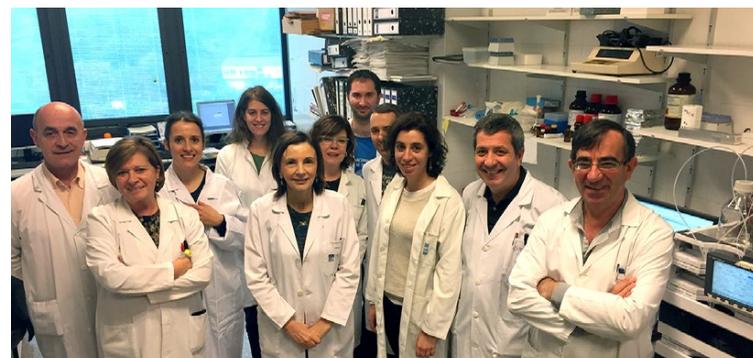
Organizaciones de profesionales y pacientes ayudan a impulsar avances en el diagnóstico precoz de personas con enfermedades genéticas raras. FIND es un proyecto para diagnosticar enfermedades minoritarias, aquellas que a menudo pasan desapercibidas por su similitud con enfermedades más comunes.

"Diseñado exclusivamente para médicos, este proyecto comenzó en 2014 como una colaboración entre la Asociación Española de MPS y Enfermedades Lisosomales y la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas de Santiago", explica el Dr. Cristóbal Colón, médico responsable del cribado neonatal y del área lisosomal del Laboratorio de Metabolopatías. Lo más emocionante es que FIND cuenta con la aprobación y el apoyo de varias asociaciones profesionales dedicadas a estas enfermedades, como FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras), la Sociedad Española de Neuropediatría y otras instituciones médicas de renombre.

"Con FIND, estamos rompiendo barreras y acercando el diagnóstico y el tratamiento a quienes más lo necesitan. Una de las principales barreras a las que nos enfrentábamos era que los médicos no disponían de los recursos económicos ni de las técnicas de laboratorio necesarias para identificar eficazmente estas enfermedades, pero hoy nos enorgullece anunciar que hemos superado este obstáculo. Hemos proporcionado respuestas a personas que antes estaban a oscuras y, gracias a estos avances, hemos podido definir nuevas estrategias para abordar estas enfermedades en una fase temprana. Este proyecto no es sólo un logro científico, sino también un rayo de esperanza para quienes padecen estas enfermedades y sus familias. Nos comprometemos a seguir avanzando en esta dirección para que el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades raras sean más accesibles para todos" concluyó el Dr. Colón.

## La Asociación MPS Lisosomales inaugura su sede

Las agrupaciones de pacientes también contribuyen de forma importante a apoyar a las personas que viven con enfermedades genéticas raras como las MPS. MPS Lisosomales, cuya función principal es orientar y acompañar a las familias y apoyarlas en su día a día, inaugura su nueva sede. A partir de ahora, ofrecerán un servicio a pie de calle con un lugar donde darán soporte no sólo a las MPS y Lisosomales en particular, sino a las Enfermedades Minoritarias en general como centro de atención en red en Cataluña y estarán coordinados con el resto de España. "La proximidad nos hace diferentes y especiales", dijo Jordi Cruz, presidente de MPS Lisosomales.



Equipo de diagnóstico y tratamiento de enfermedades metabólicas congénitas del Hospital Santiago de Compostela