Asociación de las
Mucopolisacaridosis
y síndromes relacionados

mpsmagazine

MPS invierno 2006 - Número 1

I Conferencia Nacional MPS España (Calpe 2005)

Viaja con nosotros
A LA LUZ DE LA ESPERANZA

Noticias MPS
Sección del socio
Historias familiares
MPS en el mundo
Investigación MPS
Artículos de laboratorios
Artículos médicos
Próximos eventos
Entrevistas

Associación de las
Mucopolisacaridosis
y síndromes relacionados

Edita
MPS España

C. Anselm Clavé, 1
08787 La Pobla de Claramunt
(Barcelona)
Tel. 617 080 198 - 661 710 152
Fax: 93 808 61 12
CIF: G-63 28 29 17

Página web
www.mpsesp.org

Director Revista
Jordi Cruz

Colaboradores:
Dra. Amparo Chabás
Dra. M. Josep Coll
Dr. Luís González Gutíerrez-Solana

Coordina
NxN Esdeveniments

Diseño
Noesigual

Impresión
Unigràfic

Tirada
1.500 ejemplares

Nº Registro Nacional
171505

Nº Inscripción Generalitat de Catalunya
28548

MPS Valencia
Presidente Fco. José Soto Martí
Secretaría: Antonia Herrera Vicepresidencia: Mauro Rosatti
Tesorero: Mª Carmen Cervera
C. Coladores, 24, 8ª puerta
46960 Aldaia
(València)
Tel. 610 44 41 91

MPS Castilla La Mancha
Presidente: Andrés Muñoz Quiros
Tel. 615 16 21 29

MPS España
Entidad inscrita en el Registro de Entidades, servicios y establecimientos Sociales.
Secció Servei de Suport número 506334
Sección de Entidad privada de iniciativa social número E04071 de ámbito estatal.

sumario

3 Editorial
4 Becas MPS
6 Notícias MPS
8 Histórias familiares
10 Investigación MPS
13 MPS en el mundo
13 Artículo médico
14 Sección del socio

MPS España es miembro de:

FEDER

FCMNPF

Apreciados colaboradores:

Nace la revista MPS ESPAÑA con el objetivo de ayudar, informar y dar un nuevo respiro a todas aquellas personas interesadas en nuestras enfermedades.

Se abre un Nuevo Año 2006 lleno de perspectivas.
Todos sabéis que para nosotros ha sido una dura lucha el llegar hasta donde estamos. En el año 2003 nace la Asociación Sanfilippo España que abrió un nuevo futuro a las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados en España. Por ello, día a día se incrementa el número de personas afectadas integradas en nuestra entidad, además de personas que voluntariamente dan su colaboración y confianza a nuestra entidad. Por esta razón nuestra asociación cuenta con la fuerza que la caracteriza.

En Mayo de 2005 se fundó la Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados – MPS España – con unas bases ya creadas, con un Comité Asesor Médico y Científico, con unos profesionales que gestionan y elaboran proyectos, en definitiva con una fuerza imparable.

Estamos ante unas enfermedades que no podemos bajar la guardia y que por desgracia, ninguna asociación en años anteriores, había podido conseguir dar algún paso significativo. Son muchas las tareas que os presento y espero que sea de vuestro total agrado, si no fuera así espero y deseo que se me haga saber.

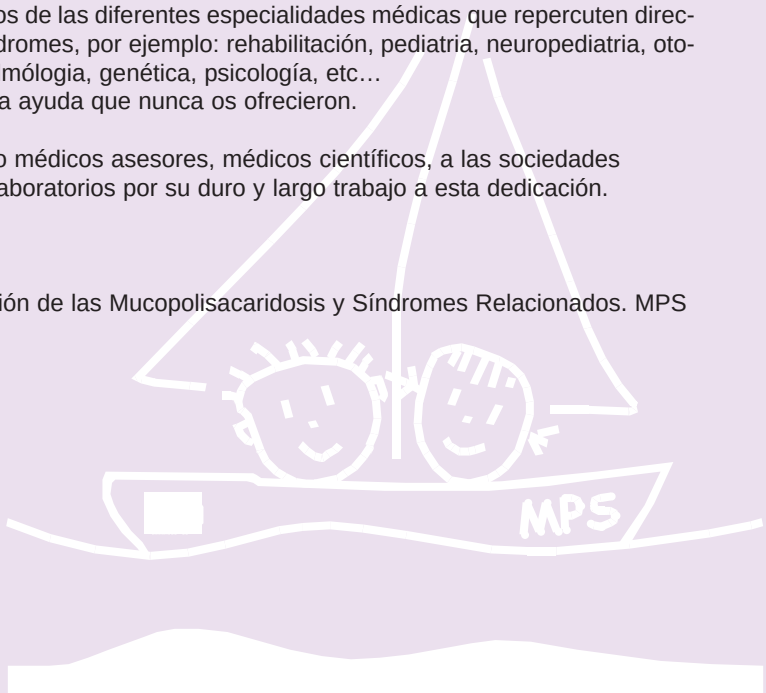
La revista nos hablará de:

1.- La investigación financiada por nuestra entidad, de cómo va y que propósitos futuros obtendremos.
2.- De cómo llevar una mejor calidad de vida, dentro de nuestra difícil situación a través de experiencias de familias “ejemplo”.
3.- De que conseguimos con nuestros actos solidarios y benéficos, y qué repercusión tienen, así como los objetivos que deseamos alcanzar.
4.- Del papel de los laboratorios implicados en nuestras enfermedades.
5.- Y como no, hablaremos de las diferentes especialidades médicas que repercuten directamente en estos síndromes, por ejemplo: rehabilitación, pediatria, neuropediatria, otorrinoralingólogía, oftalmólogia, genética, psicología, etc…

Vosotros mereceis toda la ayuda que nunca os ofrecieron.

Queremos agradecer a lo médicos asesores, médicos científicos, a las sociedades MPS del mundo y a los laboratorios por su duro y largo trabajo a esta dedicación.

Jordi Cruz
Presidente de la Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados. MPS ESPAÑA.



MPS España

Presidencia: Jordi Cruz Villalba.
Secretaría: Mª Mercedes López Tudela
Vicepresidencia: Martín Marín Raboso
Vocales: Francisco José Soto, Alfredo Barrero.

Becas 2004

1º.- PROYECTO 9.000 EUROS:
Tíulo: Reparto de la enzima sintetizada a través del Sistema Nervioso Central para corregir la patologia en ratones afectados por el Sindrome de Sanfilippo.
Equipo del Dr. John Howood del Hospital de Mujeres y Niños, Adelaida, Australia.
Este estudio determinará si los cambios de conducta y la neurodegeneración que sufre el ratón afectado puede prevenirse o retrasarse mediante las inyecciones de la enzima que se pierde por la orina.

2º.- PROYECTO 9.000 EUROS:
Título: Atravesar la barrera macroencefálica para una futura terapia en el síndrome de Sanfilippo.
Equipo del Dr. David Begley del Centro para la Investigación Neurocientífica del Kings College de Londres.
Este estudio determinará si se reduce la patología neurodegeneativa del ratón afectado por el Síndrome de Sanfilippo a través de inyecciones con la enzima sintetizada vía diferentes vectores del cerebro.

3º.- PROYECTO 6.500 EUROS:
Título: Análisis de los genes implicados en la síntesis de heparan sulfato para desarrollar una posible estrategia terapeútica.
Otorgada a nuestra asociación por el Real e Ilustre Colegio de Farmacéuticos de Sevilla. Así mismo nuestra entidad otroga dicha beca al proyecto de los doctores Daniel Grinberg y Llüisa Vilageliu del Grupo de Genética Molecular Humana del Departamento de Genética de la Universidad de Barcelona en colaboración con las Dras. Amparo Chabás y Mª Josep Coll del Instituto de Bioquímica Clínica.
Este estudio se realiza por primera vez en España y es único en el mundo.

4º.- PROYECTO:
Título: Estudio de la melatonina
Este estudio consistió en la recogida de ritmo de 24 horas de orina en pacientes afectados por Sanfilipo de toda España. Demostró que estos niños carecen de la capacidad de producir melatonina. La melatonina debería ser administrada a la misma hora cada noche, aproximadamente 30 minutos antes de ir a dormir.
Dr. Juan Miguel Guerrero, del Hospital Virgen Macarena de Sevilla.

Dr. John Hopwood del Hospital de Mujeres y Niños, Adelaida, Australia

Maureen Cleary del equipo del Dr. David Begley del Centro para la Investigación Neurocientífica del Kings College de Londres

Dra. Luisa Vilageliu acompanyada de miembros del Real e Ilustre Colegio de Farmacéuticos de Sevilla

Becas 2005

1º.- PROYECTO 9.000 EUROS:
Continuación del proyecto iniciado el 2004 por los doctores Daniel Grinberg y Luisa Vilageliu.
Título estudio 1: Analisis de genes implicados en la sintesis del heparan sulfato, para desarrollar una possible estrategia terapeutica, mediante el uso de RNA'S de interferencia para el Síndrome de Sanfilippo.

Título estudio 2: Análisis Genético y Molecular del síndrome Maroteaux-Lamy. Desarrollo de una possible estrategia basada en la supresión de mutaciones de parada de traducción mediante tratamiento con antibioticos aminoglicosidos.
Grupo de Genética Molecular Humana del Departamento de Genética de la Universidad de Barcelona.
El grupo de Enfermedades Lisosomales del Departamento de Genética (Facultad de Biología, Univesidad de Barcelona), dirigido por los Drs. Lluïsa Vilageliu y Daniel Grinberg está trabajando desde hace varios años en aspectos moleculares de enfermedades lisosomales en colaboración con las Dras. Amparo Chabás y Maria Josep Coll del Instituto de Bioquímia Clínica (Barcelona). En el campo de las mucopolisacaridosis, se están estudiando las siguientes patologías: Síndrome de Sanfilippo A (MPS IIIA), de Maroteaux-Lamy (MPS VI) y Morquio B (MPS IVB), así como la deficiencia múltiple en sulfatasas.

2º .- PROYECTO 9.000 EUROS:
Al grupo de trabajo de la
Doctora Fatima Bosch
Centro de Biotecnologia Animal
i Terapia Genica - CBTEG (UAB)

Título: Desarrollo de una aproximación de Terapia Génica para la Enfermedad de Sanfilippo aplicable a todas las Mucopolisacaridosis.

FINANCIACIÓN

Para el desarrollo de estos estudios se ha recibido financiación del Ministerio de Educación y Ciencia y del Ministerio de Sanidad, y se han obtenido ayudas del Real e Ilustre Colegio de Farmacéuticos de Sevilla (RICOFSE) y, muy recientemente, de la Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados (MPS España).

Doctores
Daniel Grinberg
y Luisa Vilageliu

Grupo de trabajo
de la Doctora Fátima Bosch

Centro de Biotecnologia
Animal i Terapia Gènica
(Universitat Autònoma
de Barcelona- UAB)

MPS España ha concedido 42.500 euros en becas para apoyar la investigación de las mucopolisacaridosis y síndormes relacionados.

En esta sección por ser el primer número queremos resumir las actividades realizadas por MPS España desde su inicio, hasta el momento.

MPS España nace en Mayo de 2005 fruto de la Asociación Sanfilippo España y la representan un comité científico, un comité asesor médico y padres afectados. Para conseguir sus objetivos se realizan diferentes actividades. Con ellas además se pretende promocionar i dar a conocer nuestras problemáticas y recaudar fondos para la investigación.

Promoción

Junio 2005

Estand en el Congreso de la Asociación Española de Pediatria.

Concienciación sobre nefermedades raras en la Casa Convalescencia de la Fundación Doctor Robert de Barcelona.

Estand de difusión en el campop de futbol de l'Hospitalet de Llobregat. Torneo Regional de Futbol.

Estand de difusión en la Felia de Entidades de Petrer, Alicante.

Julio 2005

Conferencia sobre las mucopolisacaridosis y síndromes relacionados a cargo del pediatra Dr. Guillem Pintos (*Hospital Germans Trias i Pujol*, Badalona) a la Casa de la Vila de Montacada i Reixach.

Septiembre 2005

Estand en la Felia de Entidades de Bellvitge (Barcelona).

Estand en la Felia de Igualada (Barcelona).

Noviembre 2005

Estand en el Congreso anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN) en el Palacio de Congresos de barcelona

Diciembre 2005

Estand de difusión en el Camp Nou, el día que se disputaba el partido FC Barcelona - Sevilla.

Cena- Bingo en la Pobla de Claramunt (Barcelona)

Actividades benéficas

Junio 2005

Concierto benéfico a cargo del Conservatorio de Música de Igualada (Barcelona).

Cena- Bingo con aportación benéfica en la Pobla de Claramunt (Barcelona).

Concierto organizado por la Asociación Barrufet Roig, en la Pobla de Claramunt (Barcelona).

Julio 2005

Exposición benéfica de oleos en la Casa de la Vila en Montcada i Reixach (Barcelona.

Septiembre 2005

Exposición fotográfica "Rincones de Grazalema" en Grazalema (Cádiz).

Estand en la Feria de Entidades de Bellvitge (Barcelona)

MPS España en *La Marató de TV3*

El pasado 18 de diciembre de 2005 padres y niños afectados por diversos síndromes y miembros de MPS España asistieron al plató de *Televisió de Catalunya* para participar en directo en el programa anual *La Marató de TV3*.

Para MPS España fue una gran oportunidad formar parte de este evento televisivo ya que permitió hacer difusión de las mucopolisacaridosis y síndromes relacionados. Una difusión que ayuda a conseguir más implicación del personal médico y cinetífico para que se desarollen proyectos que permitan mejorar la calidad de vida de los afectados y profundizar en futuras terapias curativas.

***La Marató* de la televisión catalana es una gran maratón de recogida de fondos de toda Catalunya. Estos fondos se destinan a todas las enfermedades que se presentan en la solicitud anual y este año, entre las enfermedades neurologicas, se incluyeron las mucopolisacaridosis y síndromes relacionados.**

La última edición del programa La Marató de TV3, dedicada al Alzheimer y otras enfermedades cerebrales, recaudó 7.145.000 euros, la segunda cantidad más elevada de la historia de este espacio, que se inició en 1992. La recaudación, que podría incrementarse puesto que todavía no se ha cerrado el plazo para hacer donaciones, consolida este programa como el espacio solidario televisivo de referencia de todos los que se organizan en España.

Desde 1992, La Marató del TV3 ha recaudado más de 59 millones de euros destinados a financiar cuatrocientos proyectos de investigación, desarrollados en los principales centros hospitalarios y universitarios del país, y a llevar a cabo campañas de sensibilización y difusión de las enfermedades que han centrado cada una de las catorce ediciones que se han llevado a cabo hasta ahora.

Congressos y conferencias

Julio 2005

Presencia en la reunión nacional inglesa sobre MPS.

Septiembre 2005

Participación en el Congreso de Enfermedades Metabólicas SSIEM, París.

Octubre 2005

Participación en el Congrés de Enfermedades Metabòlicas Nacional AECOM, Palma de Mallorca.

Organización de la Primera Reunión Nacional MPS España en Calpe (Alicante).

Noviembre 2005

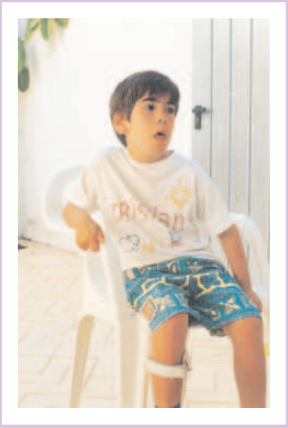
Participación en el I Simposio Hispano-Luso de Enfermedades Lisosomales en El Escorial (Madrid).

Participación en el primer Congreso de Asociaciones de FEDER en Madrid.

La concejada de Cultura y Sanidad de Calpe, Paloma Granados, i el presidente de MPS España, Jordi Cruz, en la inauguración de la I Conferencia Nacional MPS España

Historia de Martín y Cristian

"Cuando nació fue maravilloso"



A Martín, nuestro hijo del alma. Siempre estaràs entre nosostros para seguir alentándonos.

Francisca M. Vadillo Jiménez
Martín Marín Raboso

Somos un matrimonio de Hospitalet del Llobregat, Barcelona. Tenemos 3 hijos. El mayor se llama Jesús y es el único que no está afecto de mucopolisacaridosis. A los 15 meses nació Martín.

Martín

Nació sano pero, conforme pasaba el tiempo, Martín empezó a dejar de entender, a no ver el peligro, a ponerse a andar de puntillas y luego cojeava, babeava, etc. Los médicos no sabían que le pasaba. Yo insistía, más y más, que algo raro pasaba pero no nos daban respuestas. Sobre los 3 años, más o menos, me comunicaron que podía ser una mucopolisacaridosis pero que no sabían de que tipo se trataba. Hablarona de algo como Hunter... Decidimos no tener más hijos por el hecho de tener que atender a Martín que necesitaba muchos cuidados y atenciones. No controlaba mucho los esfínteres, nunca lo hizo... Eso sí, cantaba y se reía muchísimo, era una risa contagiosa te hacía muy feliz! A los 10 años casi sin ir a buscarlo, aunque lo estábamos deseando me quedé embarazada de Cristian. Fue un embarazo precioso. Solo confesar que Jesús, nuestro hijo mayor, lo necesitaba al igual que nosotros que deseabamos tener un hijo sano y un futuro hermano para Jesús. Nació en San Juan de Dios el 16 de junio del 1986, pesó 4,850 quilos y midió 50 cm. Lloró de inmediato con cesárea como sus otros dos hermanos.

Durante mi embarazo, yo no hacía más que pedirles a los médicos que hicieran todo lo que estuviera en sus manos para tener este hijo sano, ya que sabían que tenía a Martín y que en el mismo hospital lo estaban controlando los neurólogos, la doctora Lorente y la doctora Vallina. Entonces aún no conocíamos a la doctora Pineda. A mí me trataba el doctor Campos. Me decía "cuidaté tu que nosotros cuidamos de tu hijo". Solo hacían ecografías para mi, en cambio para mis otros dos hijos nunca me hicieron ecografías. Pensé que ellos sabían lo que hacían pero yo, aún no estando satisfecha, me hice otra ecografía en una clínica privada y vieron que venía bien. Inocente de mí... Cuando nació fue maravilloso! La pediatra que lo seguía en los siguientes meses y años me aseguraba que Cristian estaba bien, pero cuando tenía unos dos años se le hizo un hidrocele y se le intervino de una hernia por esta causa. Era el año 1990.

Empecé a preocuparme cuando Cristian empezó a poner el pie de lado y hacia dentro y de puntillas, cosa que a veces le hacía tropezar. Cuando lo llevamos a la guardería, junto con el Hospital de San Juan de Dios, se pudieron demostrar mis sospechas que padecía algun problema. A partir de entonces estuvo asistiendo a estimulación precoz y, así, pudo estar en la guardería hasta los 4 años, que fue cuando se le diagnosticó Sanfilippo A. La doctora Pineda nos habló del trasplante de médula ósea y después de pensarlo mucho tomamos la decisión de no hacérselo. Hoy sé que hicimos lo mejor.

En el año 1993 le pusieron unas férulas de rancho en la pierna derecha para no tenerle que hacer la operación. A Martín se lo operaron y luego no le sirvió de nada.

Cristian

En 1994 empezó con un perthes y, en vez de ponerle una fécula de descarga y el zapato con alza como llevó Martín, le hicimos la tracción con fresas como se le hace a los niños que la padecen y están sanos. Estuvo varias meses y como sabíamos como iba la cosa. Al final nos lo llevamos a casa y en casa se la pusimos. Todo fue bien, pues tuvo sus controles en el hospital anteriormente citado. La primera crisis de epilepsia fue a los 8 años y coincidió con el perthes casi cuando ya estaba curado en 1995.

En Junio del 96 Cristian perdió la deambulación y el control de los esfínteres. Entonces empezo a tener un deterioro progresivo de funciones cognitivas y retracciones articulares.

En Agosto de 1996 se aumentaron las dosis de Depakine, porque aumentaba progresivamente la intensidad y frecuencia de las crisis epilépticas. Luego llegaron en el año 1998 las dificultades respiratorias, las neumonías, las flemas, etc.

En el 2000 Cristian acumulaba secreciones traqueo-bronquiales abundantes con frecuencia por lo cual necesito aspiración de mucosidades. Le cuesta mucho tragar por eso toma “Nutilis” para espesar los líquidos, aunque las comidas son pures muy cremosos, porque si es espeso no hace la deglución y si es líquido se ahoga y tose muchísimo. A veces, después de hacerle la comida especial para el con la mejor carne, pescado, verdura y fruta, le cuesta tanto que recurro a los potitos de adulto que ahora hay en la farmacia. Se llaman Resurce. Me siento triste de no poder darle lo mejor. En el 2003, después de pasar mucho ya no esperamos más y le hicieron la gastrostomia. Desde entonces está mejor, más hidratado pues beber agua no es un suplicio como antes, y sus necesidades no le cuestan como antes que tenía que ayudarle con enemas porque al no comer normal no tomaba fibra y todo era fino. Ahora si que está mejor al darle la Melatonina. Duerme por las noches y de día está más activo, aunque por él solo no se mueve desde 1997. Cristian hoy día está más relajado y actualmente le vamos rebajando la medicación.

Ahora os quiero decir que el día 16 de julio del 2001 mi hijo Martín se fue. Nos dejó, no sin antes enseñarnos todo lo que aprendímos con él y que hoy nos ayuda con Cristian, su hermano. Mi experiencia también ha enseñado a otras madres como la mama de José que también nos dejó con 14 años. Para ellos el cielo no esperó con esa terrible enfermedad que es el Síndrome de Sanfilippo. Pero para los demás niños el cielo debería esperar y en ello estamos y seguiremos.

Explicanos tu historia! Ayuda a los demás transmitiendo tus experiencías y consejos. Todos tenemos mucho que aprender. La experiencía de unos padres o hermanos con niños afectados por estos síndromes puede ser de gran utilidad.

Dirígete al mail: info@mpsesp.org
o al teléfono 661 71 01 52.
O bien por carta a nuestra dirección:
MPS España: C. Anselm Clavé, 1
08787 La Pobla de Claramunt (Barcelona)

Martín

MPS I-Síndrome de Hurler

En 15 países de la unión europea está aprobado el Aldurazyme, suministrandose semanalmente, por una terapia de sustitución enzimática a largo plazo en pacientes que hayan tenido un disgnóstico confirmado de MPS I, al objectivo de tratar las manifestaciones no neurológicas del síndrome. El Aldurazyme ha sido desarrollado por el Laboratorio Biomarin y Genzyme en años próximos con responsabilidad de producción a cargo BioMarin y la comerzialización en todo el mundo a cargo de Genzyme. El Laboratorio Genzyme está proponiendo el fármaco en Europa a nivel de estados individuales, a medida que la discusión sobre precios y reembolsos son aprobados en cada uno de ellos. Tratándose del primer fármaco huérfano aprobado por las MPS en la Unión Europea, ha sido garantizado el Aldurazyme con una exclusiva de mercado para duración de 10 años.

Cuadro informativo extraido del catálogo de Aldurazyme, de los laboratorios Genzyme

MPS II-Síndrome de Hunter

El Laboratorio Transkaryotic Therapies INC., TKT, está valorando una nueva aproximación para alcanzar el sistema nervioso central y, si los resultados lo sustentaran, se espera conducir un trial para suministrar directamente la enzima en el sistema nervioso central de pacientes MPS II. En julio de 2004 TKT anunció haber recibido la autorización de la FDA por el induronato2-sulfastasa, I2S, para tratar el MPS II en su fase experimental. Inició un estudio piloto con el I2S en septiembre de 2003. Este trial denominado AIM, Assessment of Iduronate-2 sulfastase, ha durado 12 meses y ha estudiado los efectos del I2S en 96 pacientes con Síndrome de Hunter. TKT ya mostró los resultados definitivos en el segundo trimestre del 2005 y, estos fueron positivos. Más información www.tktx.com o www.hunterpatients.com.

MPS III-Síndrome de Sanfilippo

El laboratorio Transkaryotic Therapies INC. (TKT) en el ámbito de sus búsquedas por unanueva aproximación a los problemas del sistema nervisos central, espera poder dar un nuevo impulso al programa que se ocupa de MPS III-A. Si tuviera que tener éxito el trial com el suministro directo de la enzima en el sistema nerviso central en pacientes MPS II, se espera poder también extender la búsqueda MPS III-A. Se estan llevando otras investigaciones con Glocosamina en EEUU y con muy buenos resultados. También se ha realizado otra prueba con niños con MPS III en EEUU y Canadá y se ha observado una mejoría trantándolos con Genistein, una sustancia sacada de la soja. Otra alternativa importante que se está barajando es la posible utilización de inhibidores de substrato en Sanfilippo o MPS III. El tratamiento Zavesca de la compañia Aktelion se está dando de uso compasivo en la enfermedad de Gausher, NiemmannPickC, Tay achs o GM2 y GM1 (Gangliosidosis).

MPS IV- Síndrome de Morquio

TKT ha suspendido su búsqueda sobre la MPS IV afirmando que, después de una rigurosa verificación interna en su compañía, los desafíos técnicos y reguladores puestos por la misma son bien mayores con respecto de otras enfermedades de acumulación lisosomal. TKT ha programado recolocar los recursos para la búsqueda relativa al sistema nervisos central en losMPS II dónde un éxito también pudiera haber recaído por otras enfermedades lisosomales de acumulación, por ejemplo la MPS III.
Por suerte, otros lo están estudiando con óptimos resultados. El laboratoria suizo Inotech Biotechnologies Ltd. ha anunciado que i el Dr. Shunji Tumatsu de EEUU i la Universidad de Saint Louis encabezan la investigación con este síndrome y es muy probable que pronto tengamos noticias alentadoras. Se trata de un estudio sobre el Síndrome de Morquio del tipo A que pretende conseguir resultados gracias a la colaboración de las famílias de Morquio, de las fundaciones de Morquio i de la asociaciones de MPS. Des de MPS España se pide a las famílias de Morquio que se pongan en contacto con la asociación para poder entrar en el registro de pacientes afectados por Morquio o MPS IV-A para el trial clínico que el equipo del Dr. Tomatsu comenzará el próximo 2007.

MPS VII- Síndrome de Sly

Los médicos Dr. Kakkis y William Sly han conseguido una financiación para desarrollar la sustitución enzimática por el MPS VII. Estan haciendo progresos pero no ha sido localizada todavía una fecha para iniciar trial clínico con seres humanos.

Programa de detección de las enfermedades lisosomales

Este programa de ámbito nacional se inició en el año 1973. Hasta la fecha se han diagnosticado unos 960 pacientes, y, durante los últimos 10 años, aproximadamente, se detectan entre 40 y 50 nuevos casos anualmente.

En el Institut de Bioquímica Clínica de Barcelona se realiza el diagnóstico de prenatal y postnatal, la detección de portadores (heterocigotos) en la familia del paciente diagnosticado y se procede al seguimiento terapéutico en determinadas enfermedades.

Las doctora Amparo Chabás (izquierda) y M. Josep Coll (derecha) són las responsable del Programa de detección de las enfermedades lisosomales del Instituto de Bioquímica Clíniaca de Barcelona.

MPS VI- Síndrome de Maroteaux- Lamy

El laboratorio BioMarin Pharmaceutical Inc, el día 3 de junio de 2005 ha comunicado datos positivos relativos a la Fase 3 del trial con Aryplase por el MPS VI. En cuanto a resultados, el trial clínico ha demostrado una significativa mejoría en la resistencia de los pacientes tratados con el fármaco, que pueden caminar 12 minutos, con respecto de los que han recibido placebo. Los datos del trial han demostrado una disminución estadísticamente significativa de glicosaminoglicanos (GAG) excretados en la orina de los pacientes estudiados. La otra prueba de resistencia, la subida de una escalera por tres minutos, ha demostrado incluso una mejoría en los pacientes tratados. Los resultados del trial clínico indican como el trato con Aryplase (Naglazyme actualmente) sea generalmente bien detallado. Hubieron efectos secundarios durante las infusiones más frecuentes en los pacientes que recibieron el fármaco pero generalmente leves o moderados. Fue más frecuente la manifestación de problemas en los pacientes que recibieron el placebo. Este laboratoria también esta barajando la posibilidad de instalarse en Europa o tratar con varios laboratorios para su comercialización. Más información: www.naglazyme.com, www.bmrn.com y www.mpsvi.com. Ya se comienza a comercializar Naglazyme en EEUU y en breve se podrà adquirir en Europa.

MPS España es miembro de...

Federació Catalana de Malalties Neurològiques poc freqüents (FCMNPF)

La entidad, constituida a finales de 2004, tiene el apoyo de la "Societat Catalana de Neurología" y nace por la necesidad de aglutinar a las personas afectadas por estas patologías. Los objetivos de la federación son dar apoyo a los afectados por enfermedades poco frecuentes y a sus familiares, fomentar la investigación y la divulgación de técnicas o tratamientos para estas patologías, colaborar con entidades y organismos públicos y privados con finalidades parecidas. promover la necesidad de un diagnostico correcto a los enfermos y a sus descendientes y divulgar y fomentar el conocimiento social y docente de la enfermedades neurológicas poco frecuentes.

Federació Española de Enfermedades Raras (FEDER)

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) se constituyó el 17 de Abril de 1999, formada por asociaciones y entidades sin animo de lucro, que se ocupan de la atención a enfermedades de baja incidencia. Desde FEDER se busca equiparar los derechos de los afectados por estas enfermedades poco frecuentes a los del resto de ciudadanos. También pretendemos, dentro de la diversidad de características mostradas por cada patología, mejorar su calidad de vida a través de su integración social, estimulando la normalidad, la igualdad de oportunidades y la corresponsabilidad.

MPS en el mundo

Actualmente MPS dispone de associaciones nacionales constituidas en muchos paises. Cada una de ellas trabaja intensamente para dar soporte a sus asociados y con el objetivo de mejorar en la investigación.

Se realizan interessantes congresos internacionales que dan la oportunidad de conocer y intercambiar nuevas experiencias.

Este tejido asociativo es muy importante para luchar contra las enfermedades de las Mucopolisacaridosis y síndromes relacionados.

Las asociaciones internacionales:

MPS Americana	MPS Holandesa
MPS Alemana	MPS Hungria
MPS Australia	MPS Hong Kong
MPS Austriaca	MPS Inglesa
MPS Belga	MPS Italia
MPS Brasileña	MPS Japón
MPS Canadiense	MPS Koreana
MPS Checa	MPS Noruega
MPS Chypre	MPS NuevaZelanda
MPS Croata	MPS Polaca
MPS Eire	MPS Rumana
MPS Eslovaca	MPS Slovenia
MPS España	MPS Suecia
MPS Filandesa	MPS Suiza
MPS Francesa	MPS Taiwan

Destaca a nivel internacional la **MPS GOLD** que es la organización global para las enfermedades de Lysosomal, es una colaboración internacional de asociaciones científicas y médicas, de grupos de pacientes, y de organizaciones comerciales dedicadas a mejorar las vidas de todos los pacientes con una enfermedad lysosomal.

MPS GOLD fue creada en febrero de 2002 creyendo que el progreso significativo puede ser hecho consenso constructivo y hablando con una voz unida a nombre de la comunidad de las enfermedades de Lysosomal a través de límites internacionales. MPS España forma parte de esta interessante organización.

A nivel europeo MPS España también forma part de EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases). Eurordis fue creada en 1997 por la Asociación Francesa de Distrofia Muscular (AFM), la Asociación Francesa de Fibrosis (Vaincre la Mucoviscidose), la Liga Francesa del Cáncer (LNCC) y la Federación Francesa del SIDA/VIH (Federation (AIDES Féderation Nationale) siguiendo el modelo de la Organización Norteamericana para las Enfermedades Raras (NORD). Actualmente, Eurordis reúne a más de 200 asociaciones de enfermedades raras en 24 países diferentes. Eurordis es la única organización que representa la diversidad de todas las enfermedades raras y las necesidades de las personas que viven con enfermedades raras en todos los estados miembros de la Unión Europea.

Mucopolisacaridosis I y II en una consulta de neurología pediatrica

Dr. Luís González Gutíerrez-Solana, Neuropediatra
Hospital Universitario Niño Jesús - Madrid

Conferencia citada en el 1er Simposio Hispano-Luso de Enfermedades Lisosomales celebrado en San Lorenzo de El Escorial (Madrid) los días 11 y 12 de Noviembre de 2005 a la cual asistió MPS España.

Las Mucopolisacaridosis (MPS) I y II son trastornos genéticos, progresivos multisistémicos, con acúmulo de glucosaminoglicanos (GAG) por deficiencia de ciertas enzimas lisosomales y la mayoría de ellas se presentan en la infancia.

Nuestro equipo revisó las historias clínicas de los pacientes diagnosticados de MPS I y II vistos en nuestra consulta de Neurología Pediátrica del Hospital Universitario Niño Jesús desde enero de 1994 hasta enero de 2005. Se analizó el sexo, los antecedentes familiares, el motivo de consulta, los síntomas iniciales, la edad de diagnóstico, los síntomas, el diagnóstico, la evolución y el tratamiento.

En este periodo, se recogieron los datos de 5 MPS II (Síndrome de Hunter): 3 con la forma severa y 2 con la forma moderada, y 2 MPS I (Síndrome de Hurler) severas. 6 son varones (los 5 Hunter) y 1 hembra. No había antecedentes de consanguinidad, pero en 4 de los 7 había antecedentes de MPS. En los antecedentes personales destacan: otitis o catarros de repetición (5/7), hernias operadas (5/7) y alteraciones de columna o articulares (3/7). La edad de diagnóstico varió entre 10 meses y 6 años. En el momento del diagnóstico todos presentaban facies hurleroide y visceromegalias. Tenían hernias 5/7, disóstosis ósea 5/7, limitación articular 5/7, hipoacusia nuerosensorial o mixta 4/7, retraso mental 3/7, afectación valvular y opacidad corneal 1/7. Todos fueron diagnosticados por la elevación de GAG y la disminución de la actividad enzimática específica en suero o fibroblastos. En 6 casos el estudio genético fue informativo. Se realizó estudio familiar. En 2 pacientes MPS IH se administró tratamiento enzimático sustitutivo (TES), en 1 se ha llevado a cabo un trasplante de médula ósea (TMO) y otro está a la espera de un donante. Un paciente com MPS II moderada falleció tras TMO. Tres pacientes con MPS II severa fallecieron entre los 10 y 15 años.

Conclusiones: La presencia de facies hurleroide, visceromegalias, otitis de repetición, hernias y alteraciones traumtólogicas, asi como los antecedentes de MPS en familiares deben hacer sospechar una MPS. El diagnóstico precoz permite un pronto consejo familiar y, en algunos casos, permite proporcionar tratamiento y/o trasplante de médula ósea.

Colabora con nosotros

MPS España recauda parte de sus fondos con a la venta de gorras y camisetas de la entidad, y obras que amablemente nos ceden distintos artistas.

Como ayudarnos

Aportaciones voluntarias.

Organización de eventos: cenas, concursos, festivales, conciertos, carreras,etc...

Nuestro número de cuenta:

CAIXA DE CATALUNYA: 2013-0112-13-0200482231
LA CAIXA: 2100-2390-65-0200012780

www.mpsesp.org

Teléfonos de contacto. 617080198 o al 661710152

Cupón de adhesión — Asociación MPS ESPAÑA

Apellidos_____ Nombre_____

Dirección_____ Población_____

C.P. Provincia_____ Tel._____ Fax _____

e-mail_____ web_____

☐ 6 euros cuota mensual Euros _____ Aportaciones voluntarias: Cuenta de la asociación: 2013-0112-15-0200480211
2100-2390-65-0200012780

Autorizo a la entidad por el pago de los recibos que presente la Asociación MPS ESPAÑA, en concepto de cuota mensual

Firma

_ _ _ _ / _ _ _ _ / _ _ / _ _ _ _ _ _ _ _ _ _

Próximos eventos

25 de febrero de 2006

Día Mundial de la Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados

10 de marzo de 2006

Mesa redonda en la Facultad de Medicina de Zaragoza (compuesta por médicos especialistas y las asociaciones de enfermedades lisosomales: Asociación de enfermos Gaucher, Fundación Nieman Pick España y MPS España)

17 y 18 de marzo de 2006

Estand de difusión de MPS España en la Societat Catalana de Neurologia (Vandellós, Tarragona)

28 y 29 de abril de 2006

6 Simposium Intetnacional de enfermedades lisosomales organizado por Shire, en Estocolmo, Suecia.

Del 29 de junio al 2 de julio de 2006

Simposium Internacional de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados en Lido (Venecia- Italia)

6 y 7 de octubre de 2006

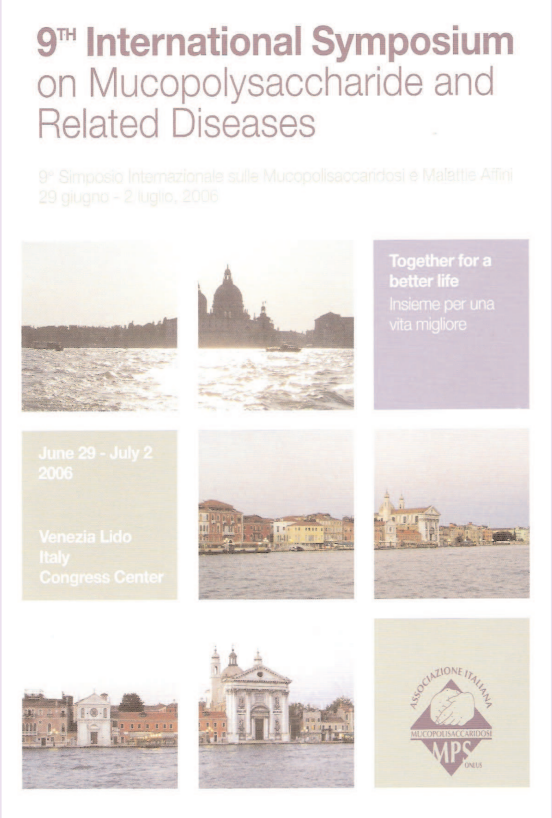
II Jornadas Científico- Familiares de MPS España (Alcázar de San Juan, Ciudad Real)

Agradecimientos

Generalitat de Catalunya (Departament de Sanitat, àrea de Voluntariat Social i Departament de Benestar i Família).

Ajuntaments de Bellvitge (Barcelona), Calpe (Alicante), Grazalema (Cádiz), Hostalets de Pierola (Barcelona), Igualada (Barcelona), La Pobla de Claramunt (Barcelona), Montacada i Reixac (Barcelona), Rosel (Castellón), Sant Sadurní d'Anoia (Barcelona) i Vilanova del Camí (Barcelona).

Asociación Acéptalos de Utrera (Sevilla), Asociación de Mujeres de Rosell, AMPA Colegio María Bores, Barrufet Roig, Biomarin, Cafes Bahia SL, Caixa de Catalunya, Caixa del Penedes, Cáritas, Cetrencada, Colegio Especial Gargasindi (Calpe), Colegio Maite Boronat (Calpe), Copistería Lleida, Conservatorio de Música de Igualada, Crgpjta. Asociación Ahedysia, Cruz Roja, Diverdrak, El Cau, FC Barcelona, Fundació Dr. Robert Actelion, Fundació Auris4, Fira de Igualada, Genzyme, Grup Carles, La Caixa, La Lloveria, Regió7, Shire, Terra Mítica, Valencia CF.



Asociación de las
Mucopolisacaridosis
y síndromes relacionados

ASESORES MÉDICOS

Neuropediatras: Dra. Carmen Lluch (Hospital Virgen del Rocio-Sevilla), Dr. Emilio Galán (Hospital General de Badajoz), Dr. Jaume Campistol (Hospital Sant Joan de Déu- Barcelona), Dr. Jose Luis Gutierrez-Solana (Hospital Niños Jesus-Madrid), Dra. Maria Marti (Hospital Virgen Candelaria-Tenerife), Dra. Merçè Pineda (Hospital de Sant Joan de Deu-Barcelona), Dra. Mercedes De Andres (Hospital Clínico Universitario-Valencia), Dra. Mireia Del Toro (Hospital Vall d'Hebró-Barcelona), Dra. Rosario Domingo (Hospital Virgen de Arrixaca-Murcia).

Pediatras: Dr. Antonio Baldellou (Hospital Infantil Miguel Servet-Zaragoza), Dr. Guillem Pintos (Hospital Germans Trias i Pujol-Badalona-Barcelona), Dr. Marc Riera (Hospital General de Igualada-Barcelona).

Genetistas: Dra. Concha Vidales (Policlínica Guipuzcoa-San Sebastian), Dra. Encarna Guillen (Hospital Virgen de Arrixaca-Murcia), Dra. Esther Gean (Hospital de Sant Joan de D
éu-Barcelona).

Transplantes: Dra. Oliver y equipo (Hospital de Vall d'Hebró- Barcelona).

Psicólogos: Dr. David Zumel, (Hospital de Igualada), Dra. María Palacín y equipo(Universidad Autónoma de Barcelona).

Bioquimicos: Dra. Amparo Chabás (Instituto de Bioquímica Clínica-H.C.Barcelona), Dra. Mª Josep Coll (Instituto de Bioquímica Clínica- H.C. Barcelona), Dra. Mª Carmen Dominguez (Hospital de Vall d'Hebró-Barcelona).

Rehabilitación: Dra. Mar Melendez y equipo (Hospital de Sant Joan de Deu-Barcelona).

Farmacia Hospitalaria: Dra. Ana Mas (Hospital de Sant Joan de Deu-Barcelona).

ASESORES CIENTÍFICOS:

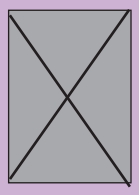
Dra. Lluisa Vilageliu (Departamento de Genética- Univ. de Barcelona), Dr. Daniel Grinberg (Departamento de Genética- Univ. de Barcelona), Dra. Fátima Bosch (Biotecnología Animal- Univ. Autónoma de Barcelona), Dra. Merçè Pineda (Hospital Sant Joan de Dèu-Barcelona), Dra. Amparo Chabás (Instituto de Bioquímica Clínica H.C.-Barcelona), Dra. Mª Josep Coll (Instituto de Bioquímica Clínica H.C.-Barcelona), Dr. Guillem Pintos (Hospital Germans Trías Pujol-Badalona-Barcelona), Dr. Juan Miguel Guerrero (Hospital Virgen del Rocio-Sevilla).

publicidad

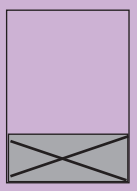
mpsmagazine ofrece espacios de publicidad a instituciones, entidades, empresas y profesionales que tengan interés en hacer difusión de su actividad en esta revista.

TARIFAS

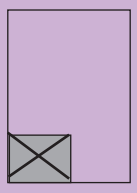
Módulo 1
1.000
(Página entera o contraportada en color)



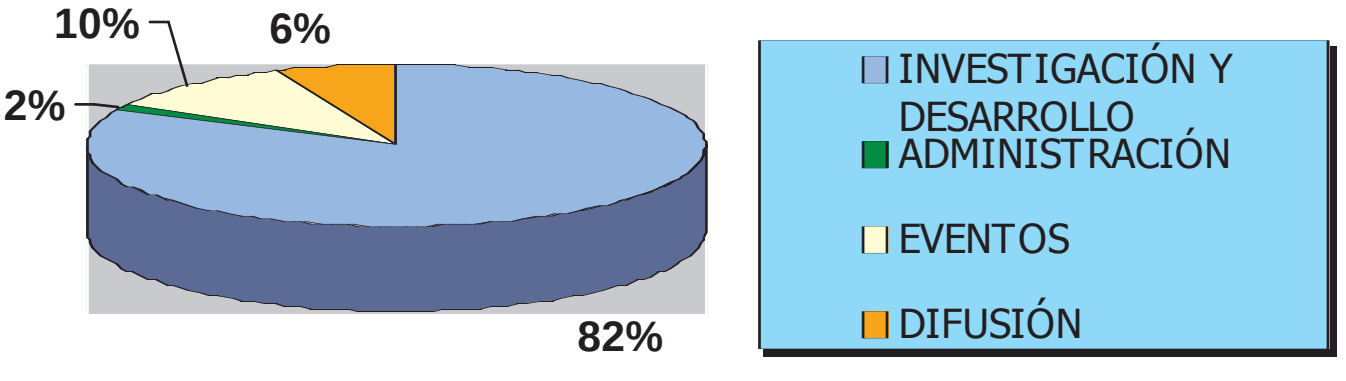
Módulo 2
300
(6 x 21 cm.)



Módulo 3
150
(6 x 10 cm.)



OTROS COLABORADORES:

Manuel Pérez(Presidente del Real e Ilustre Colegio de Farmaceuticos de Sevilla), Jose Luis López Larramendi (Medicina Natural-Madrid), José Caparrós(Farmacéutico y Medicina Natural-Alicante), Dra. Carmen Osuna(Catedrática de la Facultad de Medicina de Sevilla).

fondos recaudados