



Página principal

Volumen 10, números 1-2, 2001

Mucopolisacaridosis en Cuba.

Lic. Caridad Menéndez-Sainz,* Dra. Alina González-Quevedo-Monteagudo**, Dra. Claudina Zaldivar-Muñoz.

Presentación

Instituto de Neurología y Neurocirugía de la Habana (*) y Facultad de Biología. Universidad de la Habana (*), Cuba.

Equipo directivo y comité científico

Correspondencia: Lic. Caridad Menéndez-Sainz.

29 y D. Vedado. C.P. 10400. Habana, Cuba.

Información para los autores

INDICE

Revistas Anteriores

Envío de artículos

Enlaces a revistas médicas

Congreso virtual de neurología

Las mucopolisacaridosis son errores innatos del metabolismo de naturaleza lisosomal. Se caracterizan por déficits de las enzimas lisosomales específicas, aumento en la excreción de glucosaminoglucanos por la orina, heterogeneidad clínica, variabilidad genética, curso crónico, progresivo, carácter multisistémico, visceromegalia, disostosis múltiple y facies anómalas [1]. En dichas entidades se afectan funciones tales como las auditivas, visuales, cardiovasculares y la motilidad, por lo que la calidad de vida de estos pacientes y sus familiares está seriamente comprometida [2]. Se han descrito hasta el momento siete tipos de mucopolisacaridosis, identificándose diez defectos enzimáticos específicos [3]. Recientemente se ha descrito un paciente con un nuevo tipo de mucopolisacaridosis (Tipo IX), que aún está en los estudios iniciales [4].

En el presente trabajo mostramos el comportamiento experimentado por los 1732 pacientes remitidos al Laboratorio de Bioquímica del Instituto de Neurología y Neurocirugía de la Habana, con sospecha clínica de padecer algún desorden de naturaleza lisosomal, en un período de catorce años. Del total de pacientes, en 588 (33,9%) había sospecha de que padecieran algún tipo de mucopolisacaridosis. Pudimos identificar el defecto enzimático específico en 37 de ellos (6,6%), distribuidos de la siguiente forma: Tipo I en 23 (4,08%), tipo IIIB en 2 (0,51%), tipo IVB en 1 (0,17%) y tipo VI en 11 (1,8%).

La mucopolisacaridosis más frecuente en la población española es la Tipo I, con una incidencia del 22% del total de pacientes estudiados, lo que coincide con nuestros resultados. No ocurre lo mismo con la mucopolisacaridosis Tipo VI, en la que se informan frecuencias inferiores, que oscilan entre 0,4% y 6,5% del total de pacientes con este tipo de enfermedad [5].

REFERENCIAS

1. Pámpols T. *Investigaciones encaminadas a la prevención de las anomalías cromosómicas y las enfermedades metabólicas hereditarias. Premio Reina Sofía de Investigación sobre Prevención de las Deficiencias. Barcelona. España, 1996.*
2. Scriver ChR, Beaudet AL. *The metabolic and molecular basis of inherited diseases. New York: McGraw-Hill, 1994.*
3. Chabás A, Coll MJ. *Enfermedades Lisosomales. Del Cromosoma al Gen. Libro conmemorativo de los 25 años del Instituto de Bioquímica Clínica. Corporación Sanitaria. Barcelona. España, 1995.*
4. Triggs-Rainer B, Salo TJ. *Mutation in HYAL1, a member of a tandemly distributed multigene family encoding disparate hylauronidase activities, cause a newly described lysosomal disorder, mucopolysaccharidosis IX. Proc Natl Acad Sci USA 1999; 96:6296-6300.*
5. Gort L. *Análisi molecular de la mucopolisacaridosis I, la mucopolisacaridosis II i la leucodistrofia metacromática en els pacients espanyols. Utilitat diagnòstica i correlació genotip-fenotip. Tesis Doctoral. Departament de Genètica. Universitat de Barcelona. España. 2000.*

Esta página está hospedada en www.medicosecuador.com

SITIO AFILIADO

www.medicosecuador.com

- Directorio de Médicos
- Directorio de Empresas
- Consulta en Línea a Médicos
- Artículos para Pacientes
- Artículos para Médicos
- Congresos Médicos

Desea más información? Búsquela en [medicosecuador.com](http://www.medicosecuador.com)

Buscar