

## Condition Details

*Learn more about the conditions on the ScreenPlus panel.*



## Table of Contents

1. [Deficiencia de esfingomielinasa ácida \(ASMD\), también llamada “enfermedad de Niemann-Pick de tipos A y B”](#)
2. [Lipofuscinosis ceroidea de tipo 2 \(CLN2\)](#)
3. [Xantomatosis cerebrotendinosa \(CTX\)](#)
4. [Enfermedad de Fabry](#)
5. [Enfermedad de Gaucher](#)
6. [Gangliosidosis GM1](#)
7. [Deficiencia de lipasa ácida lisosomal \(LAL-D\)](#)
8. [Leucodistrofia metacromática \(MLD\)](#)
9. [Mucopolisacaridosis de tipo II \(MPS II\), también llamada “síndrome de Hunter”](#)
10. [Mucopolisacaridosis de tipo IIIB \(MPS IIIB\), también llamada “síndrome de Sanfilippo de tipo IIIB”](#)
11. [Mucopolisacaridosis de tipo IVA \(MPS IVA\), también llamada “síndrome de Morquio de tipo IVA”](#)
12. [Mucopolisacaridosis de tipo VI \(MPS VI\), también llamada “síndrome de Maroteaux-Lamy”](#)
13. [Mucopolisacaridosis de tipo VII \(MPS VII\), también llamada “síndrome de Sly”](#)
14. [Enfermedad de Niemann-Pick de tipo C \(NPC\)](#)
15. [Las definiciones](#)

## **Deficiencia de esfingomielinasa ácida (ASMD), también llamada “enfermedad de Niemann-Pick de tipos A y B”**

La ASMD es una enfermedad infrecuente que causa la acumulación de una sustancia grasa en algunas partes del cuerpo. Las personas con ASMD de tipo B tienen el hígado y el bazo agrandados y enfermedades pulmonares o hepáticas que pueden empeorar con el tiempo. La forma más grave, la ASMD de tipo A, también afecta al cerebro y suele provocar la muerte en la lactancia. También hay una forma de ASMD que es de gravedad intermedia.

### **Función de los genes y las enzimas:**

Las mutaciones en el gen *SMPD1* causan la ASMD. El gen *SMPD1* normalmente le indica al cuerpo que produzca esfingomielinasa ácida, una enzima que ayuda a descomponer una sustancia grasa llamada “esfingomielina”. En las personas con ASMD de tipo B, hay una acumulación de esfingomielina en el hígado, el bazo, los pulmones y la médula ósea; en los bebés con ASMD de tipo A y en los niños con la forma intermedia de ASMD, la esfingomielina también se acumula en el cerebro.

### **Más información sobre los síntomas:**

Por lo general, las personas con ASMD de tipo B (también conocida como “enfermedad de Niemann Pick de tipo B”) tienen el hígado y el bazo grandes, lo que suele observarse por primera vez en la infancia. Con el tiempo, algunas personas con ASMD de tipo B tienen dificultades respiratorias, enfermedades hepáticas, problemas de sangrado, anomalías en los lípidos y huesos débiles. Muchas personas con ASMD de tipo B viven hasta la adultez. Los bebés con ASMD de tipo A (también conocida como “enfermedad de Niemann Pick de tipo A”) generalmente reciben el diagnóstico en el primer año de vida porque tienen el hígado y el bazo grandes, no aumentan bien de peso y tienen un retraso en el desarrollo. La mayoría de los bebés con ASMD de tipo A mueren entre los 2 y los 3 años. Las personas con la forma intermedia tienen una afectación cerebral además de los síntomas de la ASMD de tipo B, pero la enfermedad cerebral progresa a un ritmo más lento que en la ASMD de tipo A.

### **¿Qué tan frecuente es la ASMD?**

Todas las formas de ASMD son trastornos extremadamente infrecuentes, y se prevé que afectan a aproximadamente 1 de cada 250,000 personas.

### **¿Cómo se hereda?**

Todas las formas de ASMD se heredan en un patrón de **herencia autosómica recesiva**.

### **¿Hay algún tratamiento?**

*Esta información está actualizada a noviembre de 2020. Las decisiones sobre cuándo y cómo controlar esta condición, y si debe hacerlo, siempre debe tomarlas con su proveedor de atención médica.*

### **Tratamiento**

Actualmente, no hay ninguna terapia aprobada por la FDA para la ASMD.

### **Ensayos clínicos**

Haga clic [AQUÍ](#) para ver **ensayos clínicos** que estudian una **terapia de reemplazo de enzimas** en investigación para la ASMD de tipo B.

**Más información y ayuda**

- [Genetics Home Reference y MedlinePlus \(ASMD\)](#)
- [Organización Nacional para las Enfermedades Infrecuentes \(National Organization for Rare Diseases\) \(ASMD\)](#)
- [National Niemann Pick Disease Foundation](#)

**Fuente**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) y MedlinePlus](#)

## **Lipofuscinosis ceroidea de tipo 2 (CLN2)**

La CLN2 es una enfermedad cerebral que afecta a los niños pequeños. Los niños con CLN2 tienen convulsiones, desarrollo lento, problemas de coordinación y pérdida de la visión. Sin tratamiento, las personas con CLN2 generalmente no llegan a la adolescencia.

### **Función de los genes y las enzimas:**

Las mutaciones en el gen *TPP1* causan la CLN2. El gen *TPP1* normalmente le indica al cuerpo que produzca tripeptidil peptidasa 1, una enzima que descompone péptidos (fragmentos de proteína). En las personas con CLN2, estos péptidos no se descomponen, por lo que se acumulan en el cerebro.

### **Más información sobre los síntomas:**

La CLN2, también conocida como una forma de la enfermedad de Batten, generalmente se presenta en niños de entre 2 y 4 años. Las señales iniciales en los niños con CLN2 suelen ser convulsiones y dificultades con la coordinación. Las personas con CLN2 también tienen espasmos musculares, pérdida de la visión, problemas con las habilidades motrices y el desarrollo del habla, discapacidad intelectual y problemas de comportamiento. Además, la CLN2 causa pérdida de las competencias previamente adquiridas. Sin tratamiento, los niños con CLN2 generalmente no llegan a la adolescencia. Algunas personas con CLN2 no tienen síntomas hasta más tarde en la infancia y pueden sobrevivir hasta la adultez.

### **¿Qué tan frecuente es la CLN2?**

La CLN2 es un trastorno extremadamente infrecuente. Se desconoce con qué frecuencia se da en la población.

### **¿Cómo se hereda?**

La CLN2 se hereda en un patrón de **herencia autosómica recesiva**.

### **¿Hay algún tratamiento?**

*Esta información está actualizada a noviembre de 2020. Las decisiones sobre cuándo y cómo controlar esta condición, y si debe hacerlo, siempre debe tomarlas con su proveedor de atención médica.*

#### **Tratamiento**

Hay una terapia de reemplazo de enzimas aprobada por la FDA para las personas con CLN2.

Haga clic [AQUÍ](#) para obtener más información sobre el tratamiento de la CLN2.

#### **Ensayos clínicos**

Haga clic [AQUÍ](#) para ver **ensayos clínicos** que evalúan una **terapia de reemplazo de enzimas** y una **genoterapia** en investigación para la CLN2.

### **Más información y ayuda**

- [Genetics Home Reference y MedlinePlus \(CLN2\)](#)
- [Batten Disease Support and Research Association](#)

### **Fuente**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) y MedlinePlus](#)

## **Xantomatosis cerebrotendinosa (CTX)**

Las personas con CTX tienen un almacenamiento anormal de las grasas en diferentes partes del cuerpo, lo que produce síntomas neurológicos que suelen comenzar en los primeros años de la adultez. Otros síntomas de la CTX, como la diarrea crónica y la opacidad corneal, suelen comenzar en la infancia.

### **Función de los genes y las enzimas:**

Las mutaciones en el gen *CYP27A1* causan la CTX. El gen *CYP27A1* normalmente le indica al cuerpo que produzca esterol 27-hidroxilasa, una enzima que ayuda a descomponer el colesterol. En las personas con CTX, el colesterol y otra sustancia grasa, el colestanol, se acumulan en forma de nódulos grasos llamados “xantomas”. Con mayor frecuencia, los xantomas están en el cerebro y los tendones que conectan el músculo con el hueso.

### **Más información sobre los síntomas:**

Las personas con CTX pueden tener diarrea crónica y cataratas en la infancia. Los problemas nerviosos suelen desarrollarse en los primeros años de la adultez e incluyen convulsiones, trastornos del movimiento, deficiencia del habla, pérdida de sensibilidad en los brazos y las piernas, disminución de la función intelectual, alucinaciones y depresión. Los xantomas (depósitos anormales de grasa amarillenta en la piel) suelen desarrollarse en la adolescencia o en los primeros años de la adultez y, con mayor frecuencia, están en los tendones de las manos, los codos, las rodillas, el cuello y los talones. Pueden afectar a la flexibilidad en estos lugares. Las personas con CTX también corren un mayor riesgo de tener enfermedades cardíacas.

### **¿Qué tan frecuente es la CTX?**

La CTX es un trastorno extremadamente infrecuente, y se prevé que afecta a 1 de cada 1,000,000 de personas.

### **¿Cómo se hereda la CTX?**

La CTX se hereda en un patrón de **herencia autosómica recesiva**.

### **¿Hay algún tratamiento?**

*Esta información está actualizada a noviembre de 2020. Las decisiones sobre cuándo y cómo controlar esta condición, y si debe hacerlo, siempre debe tomarlas con su proveedor de atención médica.*

#### **Tratamiento**

Hay un tratamiento aprobado por la FDA para las personas con CTX.

Haga clic [AQUÍ](#) para obtener más información sobre el tratamiento de la CTX.

#### **Ensayos clínicos**

Haga clic [AQUÍ](#) para ver **ensayos clínicos** que evalúan un medicamento en investigación para la CTX.

### **Más información y ayuda**

- [Genetics Home Reference y Medline Plus \(CTX\)](#)
- [Organización Nacional para las Enfermedades Infrecuentes \(enfermedad de CTX\)](#)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

### **Fuente**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) y MedlinePlus](#)

## **Enfermedad de Fabry**

La enfermedad de Fabry es un trastorno infrecuente que causa la acumulación de una sustancia grasa en algunas partes del cuerpo. La acumulación de esta sustancia en el corazón, los riñones y los vasos sanguíneos puede causar complicaciones que ponen en peligro la vida, como ataques cardíacos, enfermedades renales y derrame cerebral.

### **Función de los genes y las enzimas:**

Las mutaciones en el gen *GLA* causan la enfermedad de Fabry. El gen *GLA* normalmente le indica al cuerpo que produzca alfa-galactosidasa A, una enzima que descompone una sustancia grasa conocida como “globotriaosilceramida”. En las personas con la enfermedad de Fabry, hay una acumulación de globotriaosilceramida en el corazón, los riñones, los nervios y los vasos sanguíneos pequeños.

### **Más información sobre los síntomas:**

La forma clásica de la enfermedad de Fabry causa enfermedades renales y cardíacas, y derrames cerebrales, que suelen aparecer en los primeros años de la adultez. Muchos varones con la enfermedad de Fabry tienen dolor en las manos y los pies en la infancia, un sarpullido característico, disminución de la capacidad para sudar, nubosidad en la córnea del ojo, problemas gastrointestinales y pérdida de la audición. En la adultez, pueden aparecer formas menos graves de la enfermedad de Fabry, que afectan principalmente al corazón o a los riñones.

### **¿Qué tan frecuente es la enfermedad de Fabry?**

La enfermedad de Fabry es un trastorno infrecuente, y se prevé que afecta a 1 de cada 40,000 a 60,000 hombres. Se desconoce la prevalencia en las mujeres. Es más frecuente y generalmente más grave en los hombres.

### **¿Cómo se hereda la enfermedad de Fabry?**

La enfermedad de Fabry se hereda en un patrón de **herencia ligada al cromosoma X**. La enfermedad de Fabry en las mujeres puede variar de asintomática a tan grave como la forma clásica que afecta a los hombres.

### **¿Hay algún tratamiento?**

*Esta información está actualizada a noviembre de 2020. Las decisiones sobre cuándo y cómo controlar esta condición, y si debe hacerlo, siempre debe tomarlas con su proveedor de atención médica.*

#### **Tratamiento**

Hay una **terapia de reemplazo de enzimas** y una **terapia de chaperonas farmacológicas** aprobadas por la FDA para las personas con la enfermedad de Fabry que tienen mutaciones específicas en el gen *GLA*. Su proveedor de atención médica también podría considerar otras terapias para ayudar a controlar los síntomas.

Haga clic [AQUÍ](#) para obtener más información sobre el tratamiento de la enfermedad de Fabry.

- [Fabrazyme](#)
- [Migalastat](#)

#### **Ensayos clínicos**

Haga clic [AQUÍ](#) para ver **ensayos clínicos** que estudian una **terapia de reemplazo de enzimas**, **terapias de reducción de sustrato** y **genoterapias** en investigación para la enfermedad de Fabry.

### **Más información y ayuda**

- [Genetics Home Reference y MedlinePlus \(enfermedad de Fabry\)](#)
- [Organización Nacional para las Enfermedades Infrecuentes \(enfermedad de Fabry\)](#)
- [Fabry Support and Information Group](#)
- [Fabry International Network](#)
- [National Fabry Disease Foundation](#)

### **Fuente**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) y MedlinePlus](#)

## Enfermedad de Gaucher

La enfermedad de Gaucher es una enfermedad infrecuente que causa la acumulación de una sustancia grasa en algunas partes del cuerpo. Las personas con el tipo más frecuente de la enfermedad de Gaucher, el tipo 1, pueden tener el hígado y el bazo agrandados, enfermedades óseas y problemas de sangrado. La enfermedad de Gaucher de tipo 2 también implica una enfermedad neurológica progresiva y suele ser mortal en la primera infancia. Los niños con la enfermedad de Gaucher de tipo 3 tienen una enfermedad de gravedad intermedia entre los tipos 1 y 2.

### Función de los genes y las enzimas:

Las mutaciones en el gen *GBA* causan la enfermedad de Gaucher. El gen *GBA* normalmente le indica al cuerpo que produzca beta-glucocerebrosidasa, una enzima que descompone una sustancia grasa conocida como “glucocerebrósido”. En las personas con la enfermedad de Gaucher de tipo 1, hay una acumulación de glucocerebrósido en el hígado, el bazo y la médula ósea. Las personas con la enfermedad de Gaucher de tipo 2 y 3 también tienen acumulación de glucocerebrósido en el cerebro.

### Más información sobre los síntomas:

Las personas con la enfermedad de Gaucher de tipo 1 pueden tener síntomas en cualquier momento desde la infancia hasta la adultez. Los síntomas pueden variar de leves a graves e incluyen hígado y bazo agrandados, anemia, formación de hematomas con facilidad y problemas óseos, como fracturas y dolor. Las personas con la enfermedad de Gaucher de tipo 2 o 3 tienen otra enfermedad en el cerebro. Los síntomas incluyen movimientos oculares anormales, convulsiones y problemas musculares. El tipo 2 es más grave y se presenta en la lactancia, mientras que el tipo 3 se presenta en la infancia y tiende a progresar más lentamente. Desafortunadamente, la mayoría de los bebés con la enfermedad de Gaucher de tipo 2 mueren a la edad de 1 a 3 años. La forma letal perinatal muy grave causa complicaciones que ponen en peligro la vida antes del nacimiento, y los bebés pueden sobrevivir solo unos pocos días. Las personas con la forma cardiovascular infrecuente tienen principalmente enfermedades del corazón, pero también pueden tener anomalías en los ojos, problemas óseos y el bazo agrandado. Las personas con esta forma pueden sobrevivir hasta la adultez.

### ¿Qué tan frecuente es la enfermedad de Gaucher?

La enfermedad de Gaucher es un trastorno infrecuente, y se prevé que afecta a 1 de cada 50,000 a 100,000 personas. La enfermedad de Gaucher de tipo 1 es más frecuente en personas de origen judío asquenazí.

### ¿Cómo se hereda la enfermedad de Gaucher?

La enfermedad de Gaucher se hereda en un patrón de **herencia autosómica recesiva**.

### ¿Hay algún tratamiento?

*Esta información está actualizada a noviembre de 2020. Las decisiones sobre cuándo y cómo controlar esta condición, y si debe hacerlo, siempre debe tomarlas con su proveedor de atención médica.*

### Tratamiento

Hay **terapias de reemplazo de enzimas** y **terapias de reducción de sustrato** aprobadas por la FDA para las personas con la enfermedad de Gaucher de tipo 1. Desafortunadamente, no hay ningún tratamiento aprobado para las manifestaciones cerebrales de la enfermedad de Gaucher de tipo 2 y 3.

Haga clic **AQUÍ** para obtener más información sobre el tratamiento de la enfermedad de Gaucher.

- [Cerezyme® \(imiglucerasa\)](#)



- [VPRIV® \(velaglucerase alpha\)](#)
- [Elelyso® \(taliglucerase alpha\)](#)
- [Cerdelga® \(eliglustat\)](#)
- [Zavesca® \(miglustat\)](#)

#### Ensayos clínicos

Haga clic [AQUÍ](#) para ver **ensayos clínicos** que estudian tratamientos en investigación para la enfermedad de Gaucher. Entre las terapias que se están estudiando se incluyen la **genoterapia** y la **terapia de reducción de sustrato**.

#### Más información y ayuda

- [Genetics Home Reference y MedlinePlus \(enfermedad de Gaucher\)](#)
- [Organización Nacional para las Enfermedades Infrecuentes \(enfermedad de Gaucher\)](#)
- [National Gaucher Foundation](#)

#### Fuente

- [Genetics Home Reference \(GHR\) y MedlinePlus](#)

## **Gangliosidosis GM1**

La gangliosidosis GM1 es un trastorno infrecuente que causa discapacidades progresivas del desarrollo, anomalías esqueléticas, hígado y bazo agrandados, pérdida de la visión, enfermedades óseas y rasgos faciales distintivos. Los niños con la forma más grave de gangliosidosis GM1 generalmente no llegan a la primera infancia. También hay formas menos graves de gangliosidosis GM1 que progresan más lentamente.

**Función de los genes y las enzimas:** La gangliosidosis GM1 se origina por mutaciones en el gen *GLB1*, que da instrucciones para producir beta-galactosidasa. La beta-galactosidasa es una enzima que normalmente descompone una sustancia grasa, el gangliósido GM1. Cuando la beta-galactosidasa es insuficiente, el gangliósido GM1 se acumula en las células del cerebro, el hígado, el bazo y otros órganos. Esta acumulación tóxica causa los síntomas de la enfermedad.

**Más información sobre los síntomas:** La forma más frecuente de gangliosidosis GM1 es el tipo 1, que generalmente se diagnostica en el primer año de vida cuando se observa que los bebés tienen retrasos en el desarrollo que empeoran progresivamente. Con el tiempo, los bebés con gangliosidosis GM1 de tipo 1 tienen el hígado y el bazo agrandados, convulsiones y enfermedades esqueléticas. Algunos también tienen rasgos faciales “toscos” y enfermedades cardíacas, y la mayoría no llega a la primera infancia. La gangliosidosis GM1 de tipo 2 puede presentarse en la última etapa de la lactancia o la primera infancia, con una progresión más lenta. La forma menos grave es la gangliosidosis GM1 de tipo 3, que puede presentarse en la adolescencia.

### **¿Qué tan frecuente es la gangliosidosis GM1?**

La gangliosidosis GM1 es un trastorno muy infrecuente, y se prevé que ocurre en 1 de cada 100,000 a 200,000 recién nacidos.

### **¿Cómo se hereda la gangliosidosis GM1?**

La gangliosidosis GM1 se hereda en un patrón de **herencia autosómica recesiva**.

### **¿Hay algún tratamiento?**

*Esta información está actualizada a noviembre de 2020. Las decisiones sobre cuándo y cómo controlar esta condición, y si debe hacerlo, siempre debe tomarlas con su proveedor de atención médica.*

#### **Tratamiento**

Actualmente, no hay ningún tratamiento aprobado por la FDA para la gangliosidosis GM1.

#### **Ensayos clínicos**

Haga clic **AQUÍ** para ver **ensayos clínicos** que estudian **genoterapias** en investigación para la gangliosidosis GM1.

### **Más información y ayuda**

- [Genetics Home Reference y MedlinePlus \(gangliosidosis GM1\)](#)
- [Cure GM1](#)
- [Hunter's Hope](#)

### **Fuente**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) y MedlinePlus](#)

## **Deficiencia de lipasa ácida lisosomal (LAL-D)**

A las personas con LAL-D les falta una enzima que ayuda a descomponer las grasas. La LAL-D causa una enfermedad en el hígado, que puede ser mortal en los bebés. Una forma menos grave y más frecuente de LAL-D puede comenzar en un momento posterior de la vida.

### **Función de los genes y las enzimas:**

Las mutaciones en el gen *LIPA* causan la LAL-D. El gen *LIPA* normalmente le indica al cuerpo que produzca lipasa ácida lisosomal, una enzima que descompone las grasas. En las personas con LAL-D, hay una acumulación de grasas en el hígado.

### **Más información sobre los síntomas:**

Los bebés con la forma grave de LAL-D (también conocida como “enfermedad de Wolman”) tienen el hígado y el bazo agrandados, ictericia y problemas gastrointestinales, incluyendo grasa en las heces, y aumentan poco de peso. Los bebés tienen enfermedades hepáticas, insuficiencia multiorgánica y malnutrición grave y, por lo general, no llegan al año. Los bebés con la forma grave también pueden tener depósitos de calcio en las glándulas suprarrenales, anemia y retraso en el desarrollo. En la forma de LAL-D de aparición tardía (también conocida como “enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol”), los síntomas pueden aparecer en cualquier momento desde la infancia hasta la adultez. Las personas con LAL-D de aparición tardía suelen tener el hígado y el bazo agrandados, enfermedades hepáticas, problemas gastrointestinales y un mayor riesgo de sufrir un ataque cardíaco y un derrame cerebral.

### **¿Qué tan frecuente es la LAL-D?**

La LAL-D es un trastorno muy infrecuente, y se prevé que afecta a 1 de cada 40,000 a 300,000 personas. La forma de aparición tardía es la más frecuente.

### **¿Cómo se hereda la LAL-D?**

La LAL-D se hereda en un patrón de **herencia autosómica recesiva**.

### **¿Hay algún tratamiento?**

*Esta información está actualizada a noviembre de 2020. Las decisiones sobre cuándo y cómo controlar esta condición, y si debe hacerlo, siempre debe tomarlas con su proveedor de atención médica.*

#### **Tratamiento**

Hay una **terapia de reemplazo de enzimas** aprobada por la FDA para las personas con LAL-D.

Haga clic **[AQUÍ](#)** para obtener más información sobre el tratamiento de la LAL-D.

#### **Ensayos clínicos**

Haga clic **[AQUÍ](#)** para ver si hay **ensayos clínicos** que estudian tratamientos en investigación para la LAL-D.

### **Más información y ayuda**

- [Genetics Home Reference y MedlinePlus \(LAL-D\)](#)
- [Organización Nacional para los Trastornos Infrecuentes \(National Organization for Rare Disorders\) \(LAL-D\)](#)
- [SOLACE Organization](#)
- [American Liver Foundation](#)

**Fuente**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) y MedlinePlus](#)

## **Leucodistrofia metacromática (MLD)**

La leucodistrofia metacromática por insuficiencia de arilsulfatasa A es una enfermedad neurológica progresiva e infrecuente que causa discapacidad intelectual, pérdida de las habilidades motrices y otras anomalías. La forma más frecuente de MLD suele ser mortal en la infancia. Las formas más leves pueden presentarse en cualquier momento desde la infancia hasta la adultez.

### **Función de los genes y las enzimas:**

La mayoría de las personas con MLD por insuficiencia de arilsulfatasa A tienen mutaciones en el gen *ARSA*. El gen *ARSA* normalmente le indica al cuerpo que produzca arilsulfatasa A, una enzima que descompone las grasas conocidas como “sulfátidos”. En las personas con MLD, hay una acumulación tóxica de sulfátidos en el cerebro, que causa las señales y los síntomas clínicos. Una pequeña cantidad de personas con MLD tienen mutaciones en el gen *PSAP*, no en el gen *ARSA*. ScreenPlus no detectará la MLD causada por mutaciones en el gen *PSAP*.

### **Más información sobre los síntomas:**

Las personas con MLD tienen una disminución progresiva de la función nerviosa, lo que provoca la pérdida progresiva de la función intelectual y de las habilidades motrices. Otras características pueden incluir la pérdida de sensibilidad en los brazos y las piernas, incontinencia, convulsiones, parálisis, pérdida del habla, ceguera y pérdida de la audición. Los bebés con la forma más frecuente de MLD, la forma infantil tardía, generalmente no sobreviven la infancia. Las formas de MLD que aparecen en la juventud o la adultez pueden manifestarse con dificultad para hablar, convulsiones y cambios en el comportamiento y la personalidad.

### **¿Qué tan frecuente es la MLD?**

La MLD es un trastorno infrecuente, y se prevé que afecta a 1 de cada 40,000 a 160,000 personas.

### **¿Cómo se hereda la MLD?**

La MLD se hereda en un patrón de **herencia autosómica recesiva**.

### **¿Hay algún tratamiento?**

*Esta información está actualizada a noviembre de 2020. Las decisiones sobre cuándo y cómo controlar esta condición, y si debe hacerlo, siempre debe tomarlas con su proveedor de atención médica.*

#### **Tratamiento**

Algunas personas con MLD actualmente reciben como tratamiento un **trasplante de médula ósea**.

#### **Ensayos clínicos**

Haga clic **AQUÍ** para ver **ensayos clínicos** que estudian una **terapia de reemplazo de enzimas** y una **genoterapia** en investigación para la MLD.

### **Más información y ayuda**

- [Genetics Home Reference y MedlinePlus \(MLD\)](#)
- [Organización Nacional para los Trastornos Infrecuentes \(MLD\)](#)
- [Cure MLD](#)
- [MLD Foundation](#)
- [Hunter's Hope](#)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

### **Fuente**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) y MedlinePlus](#)

## **Mucopolisacaridosis de tipo II (MPS II), también llamada “síndrome de Hunter”**

La MPS II es un trastorno infrecuente, en el que se acumulan moléculas de azúcar complejas en muchas partes del cuerpo. Las personas con MPS II suelen tener discapacidades del desarrollo, una apariencia facial distintiva y problemas de salud importantes. Sin tratamiento, los niños con la forma grave de MPS II no sobreviven.

### **Función de los genes y las enzimas:**

Las mutaciones en el gen *IDS* causan la MPS II. El gen *IDS* normalmente le indica al cuerpo que produzca iduronato 2-sulfatasa, una enzima que descompone moléculas de azúcar grandes conocidas como “glicosaminoglicanos” (GAG). En las personas con MPS II, los GAG se acumulan en el hígado, el bazo, el corazón, el esqueleto, la piel, los pulmones y el cerebro, lo que produce los síntomas de la enfermedad.

### **Más información sobre los síntomas:**

Las personas con la forma más grave de MPS II generalmente reciben el diagnóstico en la lactancia. Tienen rasgos faciales “toscos” distintivos, las vías respiratorias estrechas, el hígado y el bazo agrandados, hernias umbilicales o inguinales, estatura baja, un sarpullido particular y enfermedades óseas. También pueden tener disminución de la visión, pérdida de la audición, enfermedades pulmonares o cardíacas, discapacidades del desarrollo y trastornos del comportamiento. Las personas con la forma menos grave de MPS II pueden tener una progresión más lenta de la enfermedad.

### **¿Qué tan frecuente es la MPS II?**

La MPS II es un trastorno muy infrecuente, y se prevé que afecta a 1 de cada 100,000 a 170,000 hombres.

### **¿Cómo se hereda la MPS II?**

La MPS II se hereda en un patrón de **herencia recesiva ligada al cromosoma X**.

### **¿Hay algún tratamiento?**

*Esta información está actualizada a noviembre de 2020. Las decisiones sobre cuándo y cómo controlar esta condición, y si debe hacerlo, siempre debe tomarlas con su proveedor de atención médica.*

#### **Tratamiento**

Hay una terapia de reemplazo de enzimas aprobada por la FDA que mejora algunos de los síntomas de la MPS II, pero que no trata las características neurológicas.

Haga clic [AQUÍ](#) para obtener más información sobre el tratamiento de la MPS II.

#### **Ensayos clínicos**

Haga clic [AQUÍ](#) para ver **ensayos clínicos** que estudian una **terapia de reemplazo de enzimas** y una **genoterapia** en investigación para la MPS II.

### **Más información y ayuda**

- [Genetics Home Reference y MedlinePlus \(MPS II\)](#)
- [Organización Nacional para los Trastornos Infrecuentes \(MPS II\)](#)
- [National MPS Society](#)

### **Fuente**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) y MedlinePlus](#)

## **Mucopolisacaridosis de tipo IIIB (MPS IIIB), también llamada “síndrome de Sanfilippo de tipo IIIB”**

La MPS IIIB es un trastorno infrecuente, en el que se acumulan moléculas de azúcar complejas en el cerebro, lo que causa discapacidades del desarrollo y problemas de comportamiento importantes que tienden a empeorar con el tiempo.

### **Función de los genes y las enzimas:**

Las mutaciones en el gen *NAGLU* causan la MPS IIIB. El gen *NAGLU* normalmente le indica al cuerpo que produzca alfa-N-acetilglucosaminidasa, una enzima que descompone moléculas de azúcar grandes conocidas como “glicosaminoglicanos” (GAG). En las personas con MPS IIIB, hay una acumulación de GAG en el cerebro y la médula espinal.

### **Más información sobre los síntomas:**

Los niños con MPS IIIB generalmente reciben el diagnóstico en los años preescolares. Las características frecuentes incluyen retraso en el habla, problemas de comportamiento o de sueño y discapacidad intelectual. También pueden desarrollarse características de autismo y convulsiones, y los niños con MPS IIIB pueden perder progresivamente algunas habilidades motrices a medida que crecen. Algunos niños con MPS IIIB tienen rasgos faciales levemente toscos, el hígado agrandado, pérdida de la visión y la audición, y hernias umbilicales o inguinales.

### **¿Qué tan frecuente es?**

La MPS IIIB es un trastorno infrecuente, y se prevé que afecta a menos de 1 de cada 70,000 personas.

### **¿Cómo se hereda la MPS IIIB?**

La MPS IIIB se hereda en un patrón de **herencia autosómica recesiva**.

### **¿Hay algún tratamiento?**

*Esta información está actualizada a noviembre de 2020. Las decisiones sobre cuándo y cómo controlar esta condición, y si debe hacerlo, siempre debe tomarlas con su proveedor de atención médica.*

### **Tratamiento**

Actualmente, no hay ningún tratamiento aprobado por la FDA para la MPS IIIB.

### **Ensayos clínicos**

Haga clic **AQUÍ** para ver **ensayos clínicos** que estudian una **terapia de reemplazo de enzimas** y una **genoterapia**, ambas en investigación, para la MPS IIIB.

### **Más información y ayuda**

- [Genetics Home Reference y MedlinePlus \(MPS IIIB\)](#)
- [Organización Nacional para los Trastornos Infrecuentes \(MPS IIIB\)](#)
- [National MPS Society](#)
- [Cure Sanfilippo Foundation](#)

### **Fuente**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) y MedlinePlus](#)

## **Mucopolisacaridosis de tipo IVA (MPS IVA), también llamada “síndrome de Morquio de tipo IVA”**

La MPS IVA es un trastorno infrecuente, en el que se acumulan moléculas de azúcar complejas principalmente en el esqueleto, lo que causa enfermedades óseas progresivas, estatura baja y otras anomalías esqueléticas.

### **Función de los genes y las enzimas:**

Las mutaciones en el gen *GALNS* causan la MPS IVA. El gen *GALNS* normalmente le indica al cuerpo que produzca N-acetilgalactosamina 6-sulfatasa, una enzima que descompone moléculas de azúcar grandes conocidas como “glicosaminoglicanos” (GAG). En las personas con MPS IVA, hay una acumulación de GAG principalmente en los huesos.

### **Más información sobre los síntomas:**

La MPS IVA generalmente se diagnostica en la lactancia por una enfermedad ósea que, por lo general, causa malformaciones de la columna vertebral y las articulaciones, y estatura baja. Algunos niños con MPS IVA también tienen enfermedades cardíacas, opacidad en la córnea del ojo, el hígado levemente agrandado, las vías respiratorias estrechas, hernias umbilicales o inguinales y pérdida de la audición. La MPS IVA generalmente no afecta a la inteligencia. Las personas con síntomas graves solo pueden sobrevivir hasta la última etapa de la infancia o la adolescencia, mientras que las que tienen síntomas más leves pueden sobrevivir hasta la adultez.

### **¿Qué tan frecuente es la MPS IVA?**

La MPS IVA es un trastorno extremadamente infrecuente, y se prevé que afecta a 1 de cada 200,000 a 300,000 personas.

### **¿Cómo se hereda la MPS IVA?**

La MPS IVA se hereda en un patrón de **herencia autosómica recesiva**.

### **¿Hay algún tratamiento?**

*Esta información está actualizada a noviembre de 2020. Las decisiones sobre cuándo y cómo controlar esta condición, y si debe hacerlo, siempre debe tomarlas con su proveedor de atención médica.*

#### **Tratamiento**

Hay una **terapia de reemplazo de enzimas** aprobada por la FDA para la MPS IVA.

Haga clic **AQUÍ** para obtener más información sobre el tratamiento de la MPS IVA.

#### **Ensayos clínicos**

Haga clic **AQUÍ** para ver si hay **ensayos clínicos** nuevos sobre la MPS IVA.

### **Más información y ayuda**

- [Genetics Home Reference y MedlinePlus \(MPS IVA\)](#)
- [Organización Nacional para los Trastornos Infrecuentes \(MPS IVA\)](#)
- [National MPS Society](#)

### **Fuente**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) y MedlinePlus](#)



## **Mucopolisacaridosis de tipo VI (MPS VI), también llamada “síndrome de Maroteaux-Lamy”**

La MPS VI es un trastorno infrecuente, en el que se acumulan moléculas de azúcar complejas en muchas partes del cuerpo. Las personas con MPS VI suelen tener una apariencia distintiva y afectación en muchas partes del cuerpo, incluyendo cambios en el corazón y las vías respiratorias que pueden poner en peligro la vida. Las personas con MPS VI generalmente tienen una inteligencia normal. Sin tratamiento, los niños con la forma más grave de MPS VI no llegan a la adultez.

### **Función de los genes y las enzimas:**

Las mutaciones en el gen *ARSB* causan la MPS VI. El gen *ARSB* normalmente le indica al cuerpo que produzca arilsulfatasa B, una enzima que descompone moléculas de azúcar grandes conocidas como “glicosaminoglicanos” (GAG). En las personas con MPS VI, hay una acumulación de GAG en diferentes tejidos del cuerpo.

### **Más información sobre los síntomas:**

Los niños con la forma más grave de MPS VI generalmente reciben el diagnóstico en la primera infancia. Por lo general, tienen enfermedades óseas, estatura baja, deformidades en las articulaciones, rasgos faciales “toscos”, y el hígado y el bazo agrandados. También pueden tener las vías respiratorias estrechas, hernias umbilicales o inguinales, disminución de la visión, pérdida de la audición y enfermedades cardíacas. La MPS VI no afecta a la inteligencia. Las personas con síntomas graves solo pueden sobrevivir hasta la última etapa de la infancia o la adolescencia, mientras que las que tienen síntomas más leves pueden sobrevivir hasta la adultez.

### **¿Qué tan frecuente es la MPS VI?**

La MPS VI es un trastorno extremadamente infrecuente, y se prevé que afecta a 1 de cada 250,000 a 600,000 personas.

### **¿Cómo se hereda la MPS VI?**

La MPS VI se hereda en un patrón de **herencia autosómica recesiva**.

### **¿Hay algún tratamiento?**

*Esta información está actualizada a noviembre de 2020. Las decisiones sobre cuándo y cómo controlar esta condición, y si debe hacerlo, siempre debe tomarlas con su proveedor de atención médica.*

#### **Tratamiento**

Hay una terapia de reemplazo de enzimas aprobada por la FDA para la MPS VI.

Haga clic [AQUÍ](#) para obtener más información sobre el tratamiento de la MPS VI.

#### **Ensayos clínicos**

Haga clic [AQUÍ](#) para ver si hay **ensayos clínicos** en investigación sobre la MPS VI.

### **Más información y ayuda**

- [Genetics Home Reference y MedlinePlus \(MPS VI\)](#)
- [Organización Nacional para los Trastornos Infrecuentes \(MPS VI\)](#)
- [National MPS Society](#)

### **Fuente**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) y MedlinePlus](#)

## **Mucopolisacaridosis de tipo VII (MPS VII), también llamada “síndrome de Sly”**

La MPS VII es un trastorno infrecuente, en el que se acumulan moléculas de azúcar complejas en muchas partes del cuerpo. Las personas con MPS VII suelen tener una apariencia distintiva y afectación en muchas partes del cuerpo, incluyendo cambios en el corazón y las vías respiratorias que pueden poner en peligro la vida. Muchas personas con MPS VII tienen alguna discapacidad intelectual.

### **Función de los genes y las enzimas:**

Las mutaciones en el gen *GUSB* causan la MPS VII. El gen *GUSB* normalmente le indica al cuerpo que produzca beta-glucuronidasa, una enzima que descompone moléculas de azúcar grandes conocidas como “glicosaminoglicanos” (GAG). En las personas con MPS VII, hay una acumulación de GAG en diferentes tejidos del cuerpo.

### **Más información sobre los síntomas:**

Los bebés con la forma más grave de MPS VII tienen exceso de líquido en el cuerpo y, por lo general, mueren poco después del nacimiento. Otros niños con MPS VII tienen síntomas en la primera infancia, que pueden incluir rasgos faciales toscos, hígado y bazo agrandados, enfermedades cardíacas, hernias umbilicales o inguinales, estatura baja y enfermedades óseas. También pueden tener las vías respiratorias estrechas, disminución de la visión y pérdida de la audición. Muchas personas con MPS VII también tienen discapacidades del desarrollo, aunque algunas tienen una inteligencia relativamente normal.

### **¿Qué tan frecuente es la MPS VII?**

La MPS VII es uno de los tipos más infrecuentes de MPS. Se prevé que afecta a 1 de cada 250,000 personas.

### **¿Cómo se hereda la MPS VII?**

La MPS VII se hereda en un patrón de **herencia autosómica recesiva**.

### **¿Hay algún tratamiento?**

*Esta información está actualizada a noviembre de 2020. Las decisiones sobre cuándo y cómo controlar esta condición, y si debe hacerlo, siempre debe tomarlas con su proveedor de atención médica.*

#### **Tratamiento**

Hay una **terapia de reemplazo de enzimas** aprobada por la FDA para la MPS VII.

Haga clic [AQUÍ](#) para obtener más información sobre el tratamiento de la MPS VII.

#### **Ensayos clínicos**

Haga clic [AQUÍ](#) para ver si hay **ensayos clínicos** en investigación sobre la MPS VII.

### **Más información y ayuda**

- [Genetics Home Reference y MedlinePlus \(MPS VII\)](#)
- [Organización Nacional para los Trastornos Infrecuentes \(MPS VII\)](#)
- [National MPS Society](#)

### **Fuente**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) y MedlinePlus](#)

## Enfermedad de Niemann-Pick de tipo C (NPC)

La NPC es un trastorno infrecuente que causa la acumulación de colesterol y de otras sustancias grasas en algunas partes del cuerpo. La mayoría de las personas con NPC tienen una enfermedad neurológica, que puede incluir retrasos progresivos en el desarrollo, marcha inestable, convulsiones, dificultades para tragar y síntomas psiquiátricos. La NPC también puede causar enfermedades hepáticas y pulmonares.

### Función de los genes y los transportadores:

Las mutaciones en el gen *NPC1* o el gen *NPC2* causan la NPC (tipo C1 y C2, respectivamente). Los genes *NPC1* y *NPC2* normalmente le indican al cuerpo que produzca el transportador de colesterol intracelular NPC 1 y el transportador de colesterol intracelular NPC 2, proteínas que ayudan a trasladar el colesterol y otras grasas en las células. En las personas con NPC, hay una acumulación anormal de colesterol y grasas en el hígado, el bazo y el cerebro, lo que produce las señales y los síntomas clínicos.

### Más información sobre los síntomas:

Aunque la NPC puede variar según la persona, las características frecuentes incluyen parálisis de la mirada vertical e hígado y bazo agrandados. Con el tiempo, las personas con NPC pueden tener problemas con la coordinación, el habla y la deglución, discapacidad intelectual, demencia, convulsiones, y enfermedades hepáticas o pulmonares. Las señales de NPC pueden presentarse desde la lactancia hasta la adultez, y la supervivencia depende de la gravedad y la aparición de los síntomas.

### ¿Qué tan frecuente es la NPC?

La NPC es un trastorno muy infrecuente, y se prevé que afecta a 1 de cada 150,000 personas.

### ¿Cómo se hereda la NPC?

La NPC se hereda en un patrón de **herencia autosómica recesiva**.

### ¿Hay algún tratamiento?

*Esta información está actualizada a noviembre de 2020. Las decisiones sobre cuándo y cómo controlar esta condición, y si debe hacerlo, siempre debe tomarlas con su proveedor de atención médica.*

#### Tratamiento

Actualmente, no hay ningún tratamiento aprobado por la FDA para la NPC.

#### Ensayos clínicos

Haga clic **AQUÍ** para obtener información sobre **ensayos clínicos** de la NPC, que están estudiando varios enfoques de tratamiento.

### Más información y ayuda

- [Genetics Home Reference y MedlinePlus \(NPC\)](#)
- [Organización Nacional para los Trastornos Infrecuentes \(NPC\)](#)
- [Firefly Fund](#)
- [National Niemann Pick Disease Foundation](#)
- [Ara Parseghian Medical Research Fund](#)

### Fuente

- [Genetics Home Reference \(GHR\) y MedlinePlus](#)

## Las Definiciones

**Herencia autosómica recesiva:** La mayoría de los genes del cuerpo humano tienen dos copias, una heredada de la madre y una del padre. La **herencia autosómica recesiva** significa que *ambas* copias de un determinado gen tienen anomalías (“mutaciones”) que afectan al funcionamiento del gen, lo que puede causar síntomas de una enfermedad.

(Enlace a <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns>).

Los trastornos **ligados al cromosoma X** son causados por anomalías (“mutaciones”) en los genes del cromosoma X. La mayoría de los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y (XY). Debido a que solo tienen un cromosoma X, una mutación en un gen de una enfermedad en el cromosoma X causará síntomas de la enfermedad. Por el otro lado, la mayoría de las mujeres tienen dos cromosomas X (XX), por lo que una mutación en un gen de una enfermedad en uno de los cromosomas X se equilibrará con la copia sana del gen en el otro cromosoma X. En general, para los trastornos ligados al cromosoma X, los hombres tienen más probabilidades de manifestar síntomas de enfermedad que las mujeres.

Los **ensayos clínicos** son estudios de investigación que analizan una intervención específica. Un ensayo clínico que estudia un nuevo medicamento en investigación debe demostrar que es seguro y eficaz antes de que la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA) de los Estados Unidos pueda aprobarlo.

La **terapia de reemplazo de enzimas** implica reemplazar la enzima específica que no está funcionando de manera adecuada en una enfermedad en particular. La mayoría de las terapias de reemplazo de enzimas se administran por vía intravenosa, aunque algunas se administran directamente en el sistema nervioso central.

La **terapia de reducción de sustrato** es una forma de reducir la acumulación tóxica de una sustancia bloqueando su producción. La mayoría de las terapias de reducción de sustrato incluyen medicamentos orales.

La **genoterapia** es una forma de reemplazar el gen anormal de una enfermedad por una copia sana que funcione de manera adecuada. Algunas genoterapias más nuevas funcionan inactivando un gen mutado para reducir las manifestaciones de la enfermedad. Dado que la genoterapia es un campo relativamente nuevo de la medicina, muchas genoterapias aún están bajo investigación clínica.

La **terapia de chaperonas farmacológicas** es una forma de tratar determinados trastornos usando medicamentos que respaldan o estabilizan la estructura de una proteína que de otra manera sería anormal, permitiéndole funcionar mejor.

El **trasplante de médula ósea** es un procedimiento médico para reemplazar la médula ósea de una persona para curar determinadas enfermedades infrecuentes que ponen en peligro la vida.