

TRATAMIENTO DE SUSTITUCION ENZIMATICA CON IDURONATO-2-SULFATASA PARA EL SINDROME DE HUNTER O MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO II EN UN PACIENTE PEDIATRICO

Marcos Rodríguez JA¹; Díaz JL²; Caracuel de Castro F¹; Fernández Gonzalez M¹; Baños Roldan U¹; Guerrero Aznar MD¹

¹ Servicio de Farmacia, ² Servicio de Pediatría
Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Hunter (SH) es una enfermedad rara, ligada al cromosoma X, debido al déficit de la enzima iduronato sulfatasa. Produce acúmulo intralisosomal y excreción anormal de mucopolisacaridos o glucosaminoglicanos (GAG) como heparán y dermatán sulfato.

OBJETIVOS

Describir la evolución del nivel plasmático de GAG, como reflejo de eficacia de tratamiento, y de la clínica en un paciente con iduronato sulfatasa.

MATERIAL Y MÉTODOS

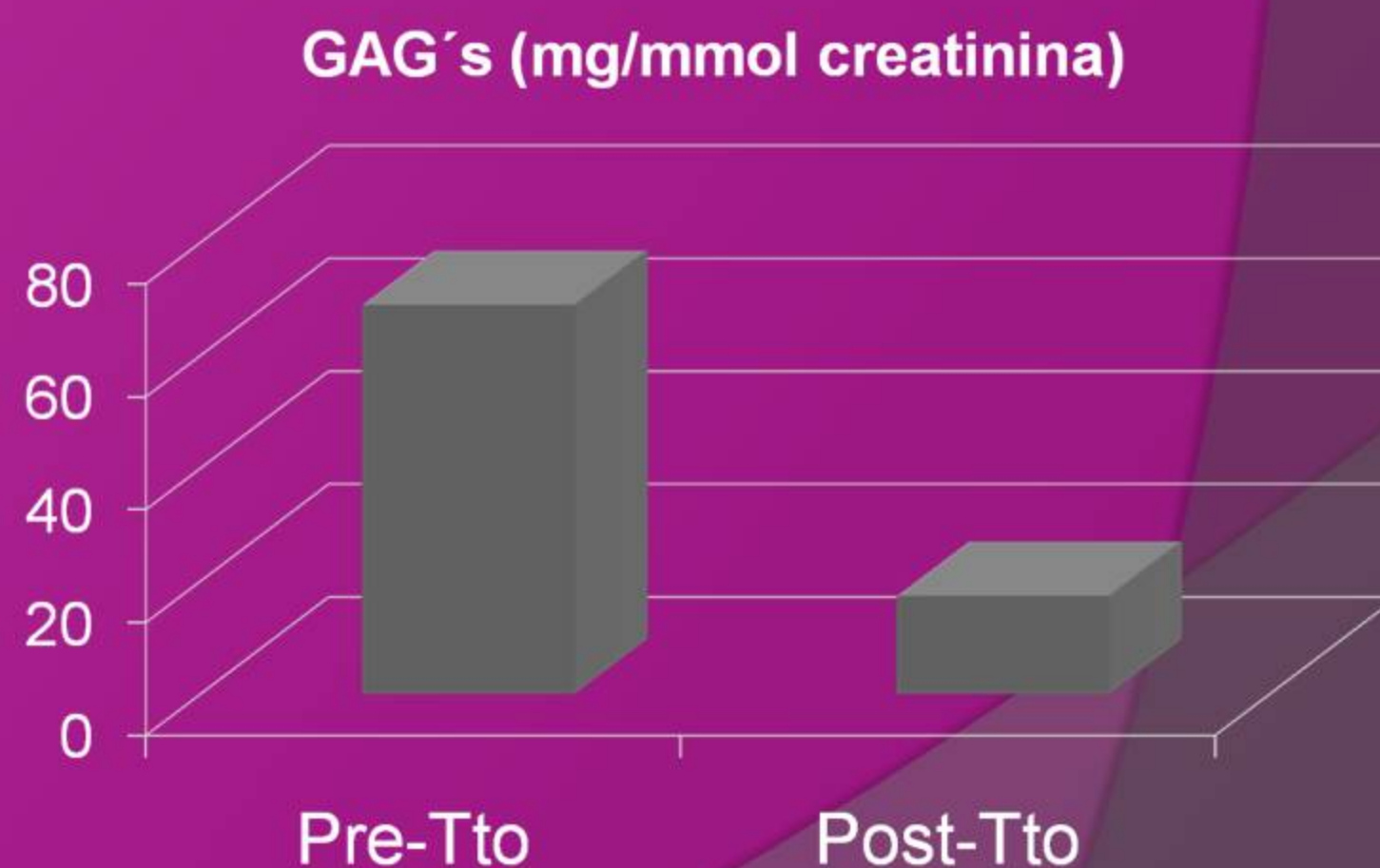
A propósito de un paciente tratado en un hospital de tercer nivel. Mediante historia clínica se obtienen los siguientes datos: Varón de 9 años diagnosticado de SH a los 25 meses de edad. Antecedentes personales (AP): Infecciones respiratorias e hipoacusia neurosensorial. Talla 111cm y peso: 25,5kg. Manifestaciones clínicas típicas de la enfermedad: Alteraciones neurológicas, retraso cognitivo, macroencéfalo, macroglosia, hepatomegalia de 7cm y esplenomegalia de 1 cm, manos en garra, hipoacusia y limitación articular.

Inicia tratamiento con iduronato sulfatasa mediante reservorio venoso port-a-cath, a dosis de 0.5 mg/kg/sem. Hasta la fecha, 72 dosis.

Se consultan datos analíticos de GAGs anterior y posterior al tratamiento y manifestaciones clínicas post-tratamiento. Se monitorizan posibles reacciones adversas.

RESULTADOS

El paciente presentó 68.87 mg/mmol creatinina de GAGs (0,43-6,09 mg/mmol creatinina) previo al TSE. En la actualidad ha descendido hasta 17,30 mg/mmol creatinina. Ha disminuido un 75% el contenido de GAG's. Disminución de la hepatoesplenomegalia, macroglosia y mejor movilidad articular. No ha presentado reacciones adversas.



CONCLUSIÓN

La iduronato sulfatasa, disminuye los GAGs y mejora la clínica en el paciente con SH. Presenta buena tolerabilidad