

Gemelos de Hualpén son caso único en el mundo con síndrome de Morquio

Ricardo y Eduardo Garrido, de 47 años, son los pacientes de mayor edad en nuestro país y los únicos gemelos vivos con la patología, altamente invalidante y poco explorada.



GENTILEZA COMUNICACIONES LLAMBAS

Baja aparición

Síndrome de baja prevalencia ocurre en uno de cada 200 mil nacimientos y afecta a 25 personas en Chile, aunque existe una cifra negra de casos no diagnosticados ni declarados.

Tania Merino Macchiavello

tania.merino@diarioconcepcion.cl

El deterioro que causa el Síndrome de Morquio, de acuerdo a su gravedad, impide, en la mayoría de los casos, una larga sobrevivencia. La afección genera la atrofia de los huesos, frena el crecimiento y termina por comprimir órganos vitales. De ahí la particularidad del caso de los hermanos Ricardo y Eduardo Garrido, de 47 años, los únicos gemelos en el mundo portadores de esta enfermedad.

También llamada como Mucopolisaridosis tipo IV, la patología tiene una prevalencia estimada de uno en cada 200 mil nacimientos. En Chile, a la fecha, hay un total de 25 casos clínicamente certificados. La genetista y directora del Centro de Genética y Genómica de la Facultad de Medicina Clínica Alemana-UDD, Gabriela Repetto, explica que hay casos que por la rareza de la enfermedad o por una sintomatología leve, aún no han sido detectados, por lo que no es posible conocer a ciencia cierta cuántos son en realidad.

Si se sabe que se trata de una enfermedad genética, en que los padres pueden ser portadores y los hijos desarrollar la patología y que, cuando la madre ha dado a luz un hijo con Síndrome de Morquio, el segundo tiene 25% de posibilidades de que se manifieste este mal.

Hasta hace un mes, explica Repetto, el tratamiento era sintomático, a través de kinesiterapia y operaciones, sin embargo recientemente Estados Unidos aprobó la utilización de una droga, Elosulfasa Alfa, que propone mejoras en materia de desplazamiento y calidad de vida. Sin que, en todo caso, represente una cura.

La terapia de reemplazo enzimático con el componente elosulfasa (también utilizado en el tratamiento de otras mucopolisaridosis, como las de tipo II y VI) ha demostrado pocos efectos adversos en los pacientes. El procedimiento, que

se realiza en forma semanal, ha contribuido a mejorar la velocidad de marcha y la función cardíaca al caminar.

“Los estudios clínicos que se han hecho sobre la terapia han mostrado que podría mejorar la calidad de vida de los pacientes. Los principales problemas que ocasiona esta enfermedad se dan a nivel de huesos y articulaciones, y las terapias de reemplazo enzimático han demostrado ser bastante efectivas. La tarea primordial es que los pacientes accedan lo más temprano posible a esta terapia”, explicó Paulina Mabe, médica experta en enfermedades metabólicas.

Carlos Saavedra, médico cirujano, agrega que “esta es una enfermedad que afecta en todos los sentidos la calidad de vida y que repercute tanto en los niños como en sus familias. El acceso a una terapia, como ya hemos visto en otras enfermedades, es fundamental, y mientras más temprano se aplique, mejores resultados se lograrán a todos los niveles”.

La MPS IV (en sus tipos A y B) se origina por la ausencia o producción insuficiente de una enzima necesaria para que el organismo descomponga una cadena de moléculas de azúcar de queratán sulfato. La condición provoca la acumulación de cantidades anormalmente

grandes de glucosaminoglicanos en el cuerpo y el cerebro, generando daños a distintos órganos, deformación ósea, desarrollo anormal de tórax, macrocefalia y estatura baja, con una progresiva degeneración múltiple. Los antecedentes familiares elevan el riesgo para desarrollar esta afección.

En el caso de los hermanos Garrido Vidal, diagnosticados a temprana edad, las manifestaciones de la enfermedad se expresan en la malformación de huesos y articulaciones, reumatismo y artrosis, lo que ha afectado significativamente su calidad de vida.

“Tenemos deformaciones en todas las articulaciones y es imposible hacer una vida normal con la enfermedad”, afirma Eduardo, técnico en construcción civil, casado y con cuatro hijos.

Ricardo, por su parte, es soltero, se tituló como técnico laboratorista dental y, además, estudió teología en Costa Rica. Sin una pensión de invalidez y con serias dificultades para la inserción laboral, los hermanos buscan una solución que mejore sus condiciones de vida.

“Nos operaron de las caderas cuando niños, cuando comenzamos a sentir grandes dolores en las piernas. Desde entonces, no hemos tenido acceso a ningún medicamento o tratamiento”.



Opine en:
contacto@diarioconcepcion.cl

TWITTER @DiarioConce