

FUNCIONAMIENTO NEUROPSICOLÓGICO DE UN ADOLESCENTE DIAGNÓSTICADO CON SÍNDROME MAROTEAUX- LAMY

María Angélica Mora Matallana¹

Nolly Nataly Castañeda Ibáñez²

Alejandra Rizo Arévalo. Psicóloga³

Mayerli Andrea Prado Rivera⁴

Diana Carolina Cárdenas Poveda⁵

Problema de investigación

En Colombia han sido reportados alrededor de 7.000 enfermedades raras o de baja prevalencia, entre las que se encuentran la Mucopolisacaridosis (MPS) con incidencia de 0,23 por cada 100.000 nacidos vivos (Gómez, García y Suárez, 2012) y una prevalencia de 1 por cada 50.000 nacidos vivos en Colombia (Rosselli, Rueda y Solano, 2012). Estos síndromes genéticos se caracterizan por la acumulación de cadenas de azúcar (glucosaminoglicanos) a nivel intracelular, esto ocasiona cuadro clínicos heterogéneos a nivel multisistémico; estos pacientes se caracterizan por facies toscas, manos en garra, rigidez articular y agrandamiento de órganos (organomegalia), características físicas que en muchas ocasiones han causado aislamiento, recriminaciones, señalamientos o maltrato por parte de la sociedad, evidenciándose en la dificultad para pertenecer y permanecer en contextos educativos, laborales, culturales entre otros. Debido a estas necesidades manifiestas y buscando dar respuestas con sustento científico, la primer caracterización

¹ Auxiliar en investigación- Sede Principal mmoramatal@uniminuto.edu.co

² Psicóloga. Docente Investigador del Grupo de Estudios en Psicología Básica y Aplicada para el Desarrollo Social del Programa de Psicología Presencial Sede Principal. Correo: ncastanedai@uniminuto.edu.co.

³ Docente Investigador del Grupo de Estudios en Psicología Básica y Aplicada para el Desarrollo Social del Programa de Psicología Presencial Sede Principal. Correo: arizoareval@uniminuto.edu.co

⁴ Psicóloga. Docente Investigador del Grupo de Estudios en Psicología Básica y Aplicada para el Desarrollo Social del Programa de Psicología Presencial Sede Principal. Correo: mpradoriver@uniminuto.edu.co

⁵ Psicóloga. Docente Investigador del Grupo de Estudios en Psicología Básica y Aplicada para el Desarrollo Social del Programa de Psicología Presencial Sede Principal. Correo: dcardenaspo@uniminuto.edu.co

neuropsicológica en Colombia fue realizada en el año 2013 y para el año 2016 desde el programa de Psicología se realizó una segunda caracterización con los fenotipos MPS I, MPS IV-A y MPS VI pertenecientes a ACOPEL; lo que permitió evidenciar algunos casos únicos como el que se presenta a continuación.

Marco teórico y metodología

Uno de los fenotipos de las MPS es el tipo VI o Síndrome de MaroteauxLamy (Brands et al., 2013), el cual se relaciona con una falla genética (Autosómica recesiva) en el depósito lisosomal y ocasiona la acumulación de los GAGs Dermatan sulfato (intracelular) y de condroitín-sulfato (tejidos conjuntivos) (Jurecka, Golda, Opoka, Piotrowska & Tylki, 2011; Uttarilli et al., 2015). El cuadro clínico de este síndrome es heterogéneo, pero en la mayoría de casos se puede evidenciar disostosis múltiple (talla baja, braquidactilia, facies toscas), organomegalia (hígado, bazo y lengua), pérdida auditiva (hipoacusia) y visual (opacidad corneal), problemas respiratorios y cardiacos (Mathew, Jagadeesh, Bhat, Kumar, Thiyagarajan & Srinivasan, 2015; Lachman et al., 2014; Quartel, Hendriksz, Parini, Graham, Lin & Harmatz, 2014). Este cuadro clínico puede ser severo cuando los síntomas se hacen evidentes aproximadamente desde los 2 o 3 años y con expectativa de vida hasta la segunda década de vida en algunos países (Hendriksz et al. 2011; Politei, Schenone, Blanco & Szlago, 2014); y leve cuando los síntomas se presentan a partir de los 5 años y la expectativa de vida supera los 40 años (Giraldo, Ayala, Prieto, García & Acosta. 2016, Jurecka, Zakharova, Malinova, Voskoboeva & Tylki, 2014). Para esta enfermedad solo se cuenta con tratamiento etiológico (Terapia de reemplazo enzimático) y/o paliativos como terapias respiratorias y físicas e intervenciones quirúrgicas, entre otras (Grupo de trabajo de enfermedades poco frecuentes, 2011; Harmatz, et al., 2014).

Metodología

Participante masculino con 16 años, con diagnóstico confirmado para Maroteaux-Lamy o MPS VI, con terapia de reemplazo enzimático con Galsulfase (Naglazyme) desde el año 2007 sin reacción adversa al medicamento, escolarizado en grado acorde con su edad, evaluado por primera vez en el 2013 con 13 años y por segunda vez en el año 2016 con 16 años. En las dos evaluaciones se realizó la aplicación del Test de Inteligencia de Kaufman (K-BIT) (Kaufman & Kaufman, 1994) y el protocolo propuesto por la Evaluación Neuropsicológica Infantil (ENI) (Matute, Rosselli, Ardila, & Ostrosky, 2007); la recolección de información personal del participante se hizo a través de una entrevista semiestructurada con el acudiente, quien antes de empezar firmo el consentimiento informado.

Principales Hallazgos o contribuciones

Entre el 2013 y 2016 se presenta un declive en el CI compuesto (173 a 153) y un perfil neuropsicológico fluctuante. Como se muestra en la figura 1 presenta mejorías en atención auditiva (Pc=95), codificación de la información auditiva (Pc=63) y visual (Pc=37), percepción auditiva (Pc=50), Habilidades espaciales (Pc=37) flexibilidad cognoscitiva, percepción auditiva (Pc=75), pero también evidencia un deterioro en percepción visual (PC= 0,1), Habilidad metalingüísticas (PC=5), repetición de palabras (Pc=0,1) y expresión (PC= 5). Su funcionamiento ejecutivo evidencia deterioro en fluidez gráfica (0.4) y algunas veces dificultad para cambiar de patrón de respuesta (0.1); el desempeño en habilidades escolares se mantiene igual en comparación con 2013.

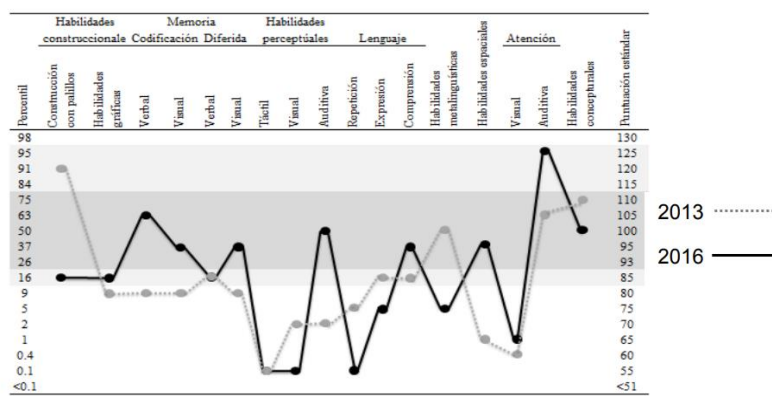


Figura 1. Comparativo de Funciones Cognitivas 2013 – 2016

Novedad y pertinencia

Este tipo de investigación amplía el conocimiento sobre enfermedades raras como el síndrome de Maroteaux-Lamy beneficiando no solo a la academia (UNIMINUTO), sino que da respuesta a las necesidades manifiestas por los pacientes y sus familias. Es necesario aclarar que la diversidad funcional no es sinónimo de retraso o incapacidad, sino que es la oportunidad para crear nuevas maneras de comprender al otro, estrategias de afrontamiento y es lo que se quiere demostrar en contextos académicos, laborales y profesionales junto con la participación de los estudiantes en formación desde el campo de la investigación. Para un mayor impacto es necesario continuar con este tipo de investigación, solicitar apoyo y utilizar instrumentos que a futuro se puedan validar para esta población.

Bibliografía

- Brands, M., Hoogeveen, M., Kross, M., Nobel, W., Ruijter, G., Özkan, L., Plug, I., Grinberg, D., Vilageliu, L., Halley, D., Ploeg, A. & Reuser, A. (2013).
- Mucopolysaccharidosis type VI phenotypes-genotypes and antibody response to galsulfase; Orphanet Journal of Rare Diseases, 8 (51), 1-10.
- Castañeda, N. y Acosta, M. (2016). Mucopolysaccharidosis II, IV-A and VI: First Colombian Neuropsychological Characterization. Journal of Intellectual Disability - Diagnosis and Treatment, 4, 63-73. DOI: <http://dx.doi.org/10.6000/2292-2598.2016.04.01.8>
- Giraldo, G., Ayala, P., Prieto, J, García, R. & Acosta, J. (2016). Molecular findings of Colombian patients with type VI mucopolysaccharidosis (Maroteaux– Lamy syndrome). Meta Gene, 7, 83-89. Gómez, A., García, R. y Suárez, F. (2012).

- Estimación de las frecuencias de las mucopolisacaridososis y análisis de agrupamiento espacial en los departamentos de Cundinamarca y Boyacá. *Biomédica*, 32(4), 602-609. doi: <http://dx.doi.org/10.7705/biomedica.v32i4.574>
- Grupo de trabajo de enfermedades poco frecuentes. (2011). Guía para el diagnóstico, seguimiento y tratamiento de la mucopolisacaridososis de tipo II (MPS-II) o enfermedad de Hunter. *Archivos Argentinos de pediatría*, 109 (2), 175-181.
- Harmatz, P., Garcia, P., Guffon, N., Randolph, L., Shediach, R., Braunlin, E., Lachman, L. & Decker, C. (2014).
- Galsulfase (Naglazyme®) therapy in infants with mucopolysaccharidosis VI. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 37, 277- 287.
- Hendriksz, C., Giugliani, R., Harmatz, P., Lampe, C., Martins, A., Pastores, G., Steiner, R., Teles, E. & Valayannopoulos, V. (2011).
- Design, baseline characteristics, and early findings of the MPS VI (mucopolysaccharidosis VI) Clinical Surveillance Program (CSP) *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 36, 373–384.
- Jurecka, A., Golda, A. Opoka, V., Piotrowska, E. & Tylki, A. (2011). Mucopolysaccharidosis Type VI (Maroteaux-Lamy syndrome) with a predominantly cardiac phenotype. *Molecular Genetics and Metabolism*, 104, 695-699.
- Jurecka, A., Zakharova, E., Malinova, V., Voskoboeva, E. & Tylki, A. (2014). Attenuated osteoarticular phenotype of type VI mucopolysaccharidosis: a report of four patients and review of the literature. *Clinical Rheumatology*, 33, 725-731.
- Lachman, R., Burton, B., Clarke, L., Hoffinger, S., Ikegawa, S., Jin, D., Kano, H., Kim, O., Lampe, C., Mendelsohn, N., Shediach, R., Tanpaiboon, P. & White, K. (2014).
- Mucopolysaccharidosis IVA (Morquio A syndrome) and VI (Maroteaux–Lamy syndrome): under-recognized and challenging to diagnose. *Skeletal Radiology*, 43(3), 359-369. doi: 10.1007/s00256-013- 1797-y Mathew, J., Jagadeesh, S., Bhat, M., Kumar, U., Thiagarajan, S. & Srinivasan, S. (2015).
- Mutations in ARSB in MPS VI patients India. *Molecular genetics and Metabolism Reports*, 4, 53-61. Politei, J., Schenone, A., Blanco, M. & Szlagó, M. (2014).
- Mucopolisacaridososis VI: aspectos clínicos, diagnósticos y del tratamiento con terapia de reemplazo enzimático. *Archivos Argentinos de Pediatría*, 112 (3), 285-262.
- Quartel, A., Hendriksz, C., Parini, R., Graham, S., Lin, P. & Hartmatz, P. (2014). Growth Charts for Individuals with Mucopolysaccharidosis VI (Maroteaux– Lamy Syndrome). *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 18, 1-11, recuperado de: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/pmid/25518809/>
- Rosselli, D., Rueda, J. & Solano, M. (2012).
- Ethical and economic considerations of rare diseases in ethnic minorities: the case of mucopolysaccharidosis VI in Colombia. *Journal of Medical Ethics*, 38, 699-700.

Uttarilli, A., Ranganath, P., Jain, J., Prasad, K., Sinha, A., Verma, I., Phadke, S., Puri, R., Danda, S., Muranjan, M., Jevalikar, G., Nagarajaram, H. & Dalal, A. (2015).

Novel mutations of the arylsulphatase B (ARSB) gene in Indian patients with mucopolysaccharidosis type VI. Indian Journal of Medical Research, 142, 414-425.