Pediátrica de Panamá
Pediátr. Panamá 2026: 55 (1):28-35
Artículo Original

Mucopolisacaridosis en pediatría: Claves clínicas y genéticas desde el suroccidente colombiano

[Mucopolysaccharidosis in Children: Clinical and Genetic Insights from Southwestern Colombia]

María Paula Rengifo Mosquera[1,2,3], Ingrid K. Alves-Álvarez[1,2,3], Liliana M. Mejía[1,3]
1. Universidad Libre Seccional, Cali, Colombia; 2. Grupo de Investigación en Pediatría (GRINPED), Cali, Colombia; 3. Clínica Infantil Club Nöel, Cali, Colombia.
Correspondencia: María Paula Rengifo Mosquera / **Email**: mariaprengifo@hotmail.com

Recibido: 28 de julio de 2025

Aceptado: 10 de marzo de 2026

Publicado: 30 de abril de 2026

Palabras clave: mucopolisacaridosis, enfermedad lisosomal, glucosaminoglicanos

Keywords: mucopolysaccharidosis, lysosomal storage disorder, glycosaminoglycans

Aspectos bioéticos: Los autores declaran que se solicitó el consentimiento informado a los participantes. Los autores declaran que se cumplieron las normas institucionales de ética.

Financiamiento: Los autores declaran que no hubo financiamiento externo para este trabajo.

Reproducción: Para uso personal e individual. Sujeto a derechos de reproducción.

Datos: Los datos crudos podrán ser compartidos a solicitud al autor corresponsal.

DOI:
10.37980/im.journal.rspp.es.20262653

Disponible en:

LatinIndex

LILACS

Revistas Médicas

Resumen

Introducción: Las mucopolisacaridosis (MPS) son enfermedades lisosomales hereditarias poco frecuentes que afectan predominantemente a la población pediátrica. Su origen está en deficiencias enzimáticas específicas que impiden la degradación de los glucosaminoglicanos (GAG), generando acumulación tisular y manifestaciones multisistémicas. El objetivo de este estudio fue describir las características clínicas y moleculares de los pacientes pediátricos con MPS atendidos entre 2019 y 2024 en un centro de referencia en Cali, Colombia. **Materiales y métodos**: Se realizó un estudio observacional, descriptivo y transversal. Se incluyeron 41 pacientes menores de 18 años con diagnóstico confirmado por estudio enzimático y/o prueba molecular. Se recopilaron datos clínicos y paraclínicos a partir de historias clínicas, con análisis estadístico descriptivo. **Resultados**: La mediana de edad de inicio fue 1 año (RIC: 1–10) el 53,7% fueron mujeres, y la mayoría procedía del Valle del Cauca. Las manifestaciones más comunes fueron dimorfismos faciales, compromiso osteomuscular, discapacidad intelectual y valvulopatías. El tipo de MPS más frecuente fue VI (39%), seguido de IV-A (34,1%), II (17,1%) y I (7,3%). El 85,4% presentó GAG urinarios elevados y el 92,7% deficiencia enzimática. Se identificaron variantes genéticas en 65,8%, siendo los genes más frecuentes GALNS, IDS y ARSB. El 87,8% recibió terapia de reemplazo enzimático. **Conclusiones**: Los resultados revelan un diagnóstico clínico y enzimático adecuado, aunque con oportunidades de mejora en el diagnóstico genético. La distribución por subtipos difiere de la reportada en literatura internacional, y se identifican posibles inequidades en el acceso a atención especializada.

Abstract

Introduction: Mucopolysaccharidoses (MPS) are rare hereditary lysosomal storage disorders that predominantly affect the pediatric population. They are caused by specific enzymatic deficiencies that impair the degradation of glycosaminoglycans (GAGs), leading to their accumulation in tissues and resulting in multisystemic manifestations. The aim of this study was to describe the clinical and molecular characteristics of pediatric patients with MPS treated between 2019 and 2024 at a referral center in Cali, Colombia.

Materials and Methods: We conducted an observational, descriptive, cross-sectional study. A total of 41 patients under 18 years of age with a confirmed diagnosis by enzymatic assay and/or molecular testing were included. Clinical and laboratory data were collected from medical records and analyzed using descriptive statistics. **Results**: The median age at onset was 1 year (IQR: 1–10) 53.7% were female, and most were from the Valle del Cauca region. The most frequent clinical findings were facial dysmorphism, musculoskeletal involvement, intellectual disability, and valvular heart disease. The most common MPS subtype was type VI (39%), followed by type IV-A (34.1%), type II (17.1%), and type I (7.3%). Elevated urinary GAGs were found in 85.4% of cases, and enzymatic deficiency in 92.7%. Genetic variants were identified in 65.8%, with GALNS, IDS, and ARSB being the most frequent genes. Enzyme replacement therapy was administered to 87.8% of

Editorial Infomedic International. Revista de acceso gratuito. Para uso individual. Derechos reservados 2026.

© 2025. Infomedic International

patients. **Conclusions**: The findings indicate appropriate clinical and enzymatic diagnostic approaches, though genetic diagnosis remains an area for improvement. The subtype distribution differs from international reports, and disparities in access to specialized care were noted.

Editorial Infomedic International. Revista de acceso gratuito. Para uso individual. Derechos reservados 2026.

Introducción

Las mucopolisacaridosis (MPS) son un grupo de enfermedades lisosomales hereditarias de baja prevalencia, descritas por Charles Hunter y Gertrud Hurler, que en la actualidad se encuentran incluidas dentro del espectro de enfermedades huérfanas. Estas patologías afectan predominantemente a la población pediátrica y se originan por deficiencias enzimáticas específicas involucradas en la degradación de los glucosaminoglicanos (GAG), lo que conduce a su acumulación progresiva en tejidos y órganos [1,2]. Esta acumulación provoca una acumulación patológica de sustratos no degradados o parcialmente degradados dentro de los lisosomas, así como en el compartimento extracelular, lo que explica la presentación de manifestaciones multisistémicas que comprometen el desarrollo físico, neurológico y funcional de los pacientes, con un curso clínico variable según el tipo de MPS y la edad de presentación [3,4].

Actualmente se conocen alrededor de once déficits enzimáticos responsables de ocho subtipos de MPS, y desde la década de 1970 se han identificado las mutaciones genéticas asociadas a cada subtipo: MPS I, MPS II, MPS IIIA-D, MPS IVA-B, MPS VI, MPS VII, MPS IX y MPS X. La mayoría de los casos de MPS se heredan de manera autosómica recesiva, a excepción de la MPS tipo II, que se transmite ligada al cromosoma X. La incidencia global estimada es de aproximadamente 1 en 25.000 nacimientos, aunque esta cifra varía entre los distintos subtipos [2,4]. Las MPS presentan una notable heterogeneidad clínica, tanto entre los distintos subtipos como entre pacientes con el mismo diagnóstico. Esta variabilidad se expresa en la edad de inicio, la velocidad de progresión, las manifestaciones clínicas específicas, las opciones terapéuticas disponibles y la aparición de complicaciones [2].

A pesar de su baja frecuencia, su impacto en la calidad de vida infantil y en el sistema de salud hace imperativo profundizar en su estudio, especialmente en el contexto regional donde la información epidemiológica es limitada [5]. La caracterización clínica y molecular de las MPS en la infancia es esencial para establecer un diagnóstico oportuno, implementar estrategias terapéuticas específicas como la terapia de reemplazo enzimático, y proporcionar asesoramiento genético a las familias [6]. Por lo anterior, este trabajo tiene como objetivo describir las características clínicas y genéticas de los pacientes pediátricos con MPS atendidos en un centro de referencia de Cali, Colombia, entre 2019 y 2024.

Material y Métodos

Se llevó a cabo un estudio observacional, descriptivo, de tipo retrospectivo y de corte transversal. La población en estudio estuvo conformada por pacientes menores de 18 años con diagnóstico confirmado de mucopolisacaridosis (MPS), sin restricción de subtipo, atendidos en un centro de referencia pediátrico en la ciudad de Cali, Colombia, durante el periodo comprendido entre 2019 y 2024. El diagnóstico fue confirmado mediante estudio enzimático y/o prueba molecular. Dado que se trata de una enfermedad de baja prevalencia, se decidió incluir la totalidad de los pacientes que cumplieran con los criterios de inclusión.

Los criterios de inclusión consideraron a todos los pacientes menores de 18 años con diagnóstico confirmado de MPS, con atención documentada en la institución selec-

Editorial Infomedic International. Revista de acceso gratuito. Para uso individual. Derechos reservados 2025.

cionada durante el periodo de estudio. Se excluyeron aquellos pacientes con diagnóstico presuntivo o incompleto, sin la documentación suficiente para clasificar el subtipo de MPS, así como aquellos con datos clínicos faltantes que limitan el análisis.
La identificación de los casos se realizó a partir de las historias clínicas electrónicas disponibles en la institución. Una vez seleccionados los pacientes, se procedió a la extracción de la información relevante contenida en las historias clínicas, incluyendo variables demográficas (edad, sexo, lugar de residencia), hallazgos clínicos, resultados paraclínicos, tratamientos recibidos y evolución clínica. La información recolectada se registró en una base de datos anónima y segura, garantizando la confidencialidad de los datos personales y el cumplimiento de las normativas éticas y legales vigentes.

Para el análisis de los datos, se realizó una caracterización descriptiva de las variables recolectadas. Las variables categóricas se expresaron en frecuencias absolutas y porcentajes, mientras que las variables continuas se describieron como medias y desviaciones estándar o medianas con rangos intercuartílicos, según su distribución. El procesamiento y análisis estadístico se realizó utilizando el programa STATA versión 16.1.

Esta investigación se considera sin riesgo según la Resolución 008430 de 1993 del Ministerio de Salud de Colombia, dado que tiene carácter documental y los investigadores no asignan exposiciones biológicas, sicológicas o sociales a los participantes. Adicionalmente cuenta con aprobación por el comité de ética de la institución.

Resultados

Se incluyeron 41 pacientes pediátricos con diagnóstico confirmado de mucopolisacaridosis. La mediana de edad al momento del diagnóstico fue de 2 años (RIC: 2–17), mientras que la mediana de edad al debut clínico fue de 1 año (RIC: 1–10), siendo ambas diferencias estadísticamente significativas (p = 0,0003 y p = 0,000 respectivamente). El peso promedio al nacer fue de 3417 ± 6,8 gramos y la talla media al nacer fue de 50 ± 1,9 centímetros. La talla al momento del diagnóstico presentó una media de 96 ± 1,9 centímetros, mientras que la talla final tuvo una mediana de 144 cm (RIC: 96–152), con una diferencia estadísticamente significativa (p = 0,0088). La mediana de edad de inicio de la terapia de reemplazo enzimático fue de 1 año (RIC: 1–15), también con significancia estadística (p = 0,0135).

En cuanto a las características sociodemográficas, el 53,7% de los pacientes fueron de sexo femenino y el 46,3% masculino. El 56,1% pertenecía al régimen subsidiado de salud y el 34,1% al régimen contributivo. La mayoría de los pacientes (68,3%) procedía del departamento del Valle del Cauca, seguido por Cauca (26,8%), Antioquia (2,4%) y Risaralda (2,4%). Se encontró antecedente familiar de MPS en el 24,4% de los casos.

Por otro lado, los pacientes presentaron un amplio espectro de signos y síntomas compatibles con el compromiso multisistémico característico de estas enfermedades. Se observaron alteraciones faciales, neurológicas, auditivas, visuales, cardiovasculares, musculoesqueléticas y viscerales, con gran variabilidad en la frecuencia de aparición.

La mayoría de los pacientes presentaron rasgos dismórficos, alteraciones osteoarticulares, discapacidad intelectual y hallazgos compatibles con disfunción valvular y hernias. A continuación, se describen las principales características clínicas identificadas en la cohorte analizada.

Editorial Infomedic International. Revista de acceso gratuito. Para uso individual. Derechos reservados 2026.

Tabla 1. Características clínicas de los pacientes con MPS.

Manifestación clínica	n (%)
Fascies toscas	38 (92,7)
Cara abotagada	27 (65,9)
Frente prominente	23 (56,1)
Cejas pobladas	19 (46,3)
Exofatlmos	4 (9,8)
Puente nasal deprimido	34 (82,9)
Nariz ancha	32 (78)
Orejas implantación baja	18 (43,9)
Labios gruesos	18 (43,9)
Macroglosia	5 (12,2)
Hipertricosis	15 (36,6)
Discapacidad intelectual	21 (51,2)
Hipoacusia	18 (43,9)
Opacidad de la cornea	21 (51,2)
Válvula mitral displasica	14 (34,1)
Prolapso de válvula mitral	10 (24,4)
Hernias umbi-inguinal	19 (46,3)
Hepatomegalia	8 (19,5)
Esplenomegalia	5 (12,2)
Estenosis del canal cervical	14 (34,1)
Displasia apofisis odontoides	9 (22)
Pectum excavatum	4 (9,8)
Pectum carinatum	20 (48,8)
Giba dorsolumbar	21 (51,2)
Escoliosis	23 (56,1)
Displasia de cadera	19 (46,3)
Genu varo	1 (2,4)
Genu valgo	23 (56,1)
Mano en garra	20 (48,8)
Densidad mineral ósea disminuida en huesos largos	21 (51,2)
Contracturas	23 (56,1)
Rigidez	18 (43,9)
Hiperlaxitud	12 (29,3)
Fracturas	2 (4,9)
Cirugía ortopédicas	18 (43,9)

MPS: Mucopolisacaridosis . *Elaboración propia.* n=41

En cuanto a la clasificación por subtipos, la MPS más frecuente fue el tipo VI (síndrome de Maroteaux-Lamy), representando el 39% de los casos, seguida de MPS tipo IV-A (Morquio A) con 34,1%, tipo II (Hunter) con 17,1%, tipo I (Hurler) con 7,3% y tipo III (Sanfilippo) con 2,4%.

Tabla 2. Estudios diagnósticos y tratamiento de los pacientes con MPS.

Glucosaminoglucanos en orina elevados	**35 (85,4%)**	
Deficiencia enzimática	**n (%) 38 (92,7)**	**MPS asociada**
Galactosa-6-sulfato-sulfatasa	14 (36,8)	Tipo IV-A
Arilsulfatasa B	14 (36,8)	Tipo VI
Betagalactosidasa	0 (0)	-
Alfa iduronidasa	2 (5,2)	Tipo I
Iduronidasa sulfatasa	7 (18,4)	Tipo II
Heparán N-sulfatasa	1 (2,6)	Tipo III
Diagnóstico genético (Gen reconocido)	**n (%) 38 (92,7)**	**MPS asociada**
GALNS	8 (29,6)	Tipo IV-A
IDS	7 (25,9)	Tipo II
ARSB	5 (18,5)	Tipo VI
IDUA	3 (11,1)	Tipo I
ARSB2	2 (7,4)	Tipo VI
SGSH	1 (3,7)	Tipo III
Ninguno	1 (3,7)	Tipo VI

n=41. MPS: Mucopolisacaridosis. *Elaboración propia.*

El 85,4% de los pacientes presentó niveles elevados de glucosaminoglicanos (GAG) en orina, y el 92,7% tuvo confirmación de deficiencia enzimática. Las enzimas más comúnmente deficientes fueron galactosa-6-sulfato-sulfatasa y arilsulfatasa B. Respecto al diagnóstico molecular, el 65,8% de los pacientes tuvo identificación genética.

El 87,8% de los pacientes recibió terapia de reemplazo enzimático. Las enzimas más frecuentemente administradas fueron galsulfasa (38,8%) para MPS tipo VI, elosulfasa (36,1%) para tipo IV-A, idursulfasa (16,6%) para tipo II y laronidasa (8,3%) en pacientes con MPS tipo I.

Discusión

Este estudio presenta la caracterización clínica y molecular de una cohorte pediátrica con mucopolisacaridosis (MPS) atendida en un centro de referencia en Cali, Colombia. Aunque la edad mediana del debut clínico fue de un año, la mediana de diagnóstico fue de dos años, lo que representa una

Editorial Infomedic International. Revista de acceso gratuito. Para uso individual. Derechos reservados 2025.

ventana crítica en la que podría intervenirse antes de que ocurran daños irreversibles [2,4].

Se encontró que los subtipos más frecuentes fueron MPS tipo VI (39%) y tipo IV-A (34,1%), lo cual difiere de lo reportado en cohortes internacionales, donde MPS tipo I y tipo II son generalmente los más prevalente [1,6,10]. Este hallazgo podría estar influenciado por factores genéticos poblacionales o sesgos de referencia en la institución. La alta frecuencia de pacientes provenientes del Valle del Cauca y afiliados al régimen subsidiado (56,1%) resalta posibles inequidades en el acceso diagnóstico y terapéutico, lo cual ha sido señalado previamente como una barrera importante en enfermedades huérfanas [4]. En particular, el tipo VI ha mostrado mayor prevalencia en regiones como el sur de Brasil y Colombia, lo cual se ha asociado con variantes fundadoras en el gen ARSB en ciertas poblaciones latinoamericanas [6,10].

Al igual que lo reportado en otras series latinoamericanas, los pacientes presentaron una amplia variedad de manifestaciones clínicas multisistémicas, entre las que se destacaron las dismorfias faciales, alteraciones osteomusculares, compromiso neurológico y hallazgos cardíacos como valvulopatías, consistentes con los efectos acumulativos de los glucosaminoglicanos no degradados en distintos tejidos [2-4].

La MPS tipo II se caracteriza por disfunciones orgánicas múltiples, como cara tosca, disostosis múltiple, organomegalia, hernias, baja estatura, enfermedad cardiovascular y pérdida auditiva. Y la severidad se determina según la presencia o ausencia de afectación del sistema nervioso central (SNC) y la duración de la supervivencia [7-10]. En los resultados de este estudio, se evidenció una alta prevalencia de rasgos dismórficos faciales, destacándose las facies toscas, el puente nasal deprimido, la cara abotagada y la frente prominente. Otras características como cejas pobladas, nariz ancha, labios gruesos y orejas de implantación baja también estuvieron presentes en una proporción significativa de pacientes.

La MPS tipo III o síndrome de Sanfilippo se caracteriza por un deterioro neurocognitivo progresivo. Existen cuatro subtipos de MPS III (A, B, C y D) que son clínicamente indistinguibles con tasas de progresión variables [1,6,11]. Su diagnóstico se basa en el cuadro clínico, y priman alteraciones en el neurodesarrollo y neuropsiquiátricas, incluso antes de la presencia de alteraciones fenotípicas. Lo anterior, hace que la MPS III sea un desafío diagnóstico, particularmente en pacientes con un curso atenuado de la enfermedad [12]. En este estudio la discapacidad intelectual fue reportada en más de la mitad de los casos, reflejando el impacto neurológico de la enfermedad.

La MPS tipo IVA (MPS IVA, también llamada síndrome de Morquio tipo A) muestra un espectro de fenotipos que van desde una forma clásica, de progresión rápida e inicio temprano, hasta una forma no clásica, de progresión lenta e inicio tardío. El fenotipo es secundario al depósito de GAG principalmente hueso, cartílago, válvulas cardíacas y córnea. El curso clásico de la enfermedad se presenta típicamente en el primer año de vida con displasia ósea sistémica, compresión de la médula espinal, inestabilidad cervical, laxitud articular, compromiso pulmonar, hernia abdominal y opacificación corneal. (13, 14) En los resultados del estudio se observó que el 34,1% presentó válvula mitral displásica y el 24,4% prolapso de válvula mitral, lo que indica una afectación valvular relevante. En relación con el sistema musculoesquelético, se identificaron múltiples alteraciones: escoliosis (56,1%), contracturas (56,1%),

Editorial Infomedic International. Revista de acceso gratuito. Para uso individual. Derechos reservados 2026.

giba dorsolumbar (51,2%), genu valgo (56,1%) y displasia de cadera (46,3%). También fueron frecuentes el pectum carinatum (48,8%) y las manos en garra (48,8%). Importante resaltar que casi la mitad de los pacientes requirieron cirugías ortopédicas.

Más recientemente, los investigadores han descrito MPS-plus, una afección con manifestaciones multisistémicas y presentación clínica similares a la MPS, pero con características únicas adicionales, que incluyen defectos cardíacos y trastornos hematopoyéticos de rápida evolución [4].

Las MPS generalmente presentan signos y síntomas reconocibles que suscitan sospecha clínica. Sin embargo, aunque presentan peculiaridades individuales, a menudo los signos y síntomas pueden superponerse entre los diferentes tipos de MPS [3]. Por lo tanto, se hace necesaria una evaluación más profunda de los biomarcadores específicos de la enfermedad para llegar a un diagnóstico apropiado.

Este artículo destaca el papel fundamental del laboratorio para completar y confirmar la sospecha clínica de MPS según un procedimiento estandarizado. Para el diagnóstico, los profesionales pueden realizar primero una prueba de GAG urinarios en pacientes con sospecha de MPS para lograr una evaluación preliminar.

Si los resultados de la detección de GAG urinarios son sospechosos o positivos, se realizará una detección adicional de la actividad enzimática o un análisis genético para confirmar el diagnóstico. Sin embargo, cabe destacar que este método también puede generar falsos negativos, por lo que debe combinarse con el criterio clínico [8,11]. Desde el punto de vista diagnóstico, el 85,4% de los pacientes presentó niveles elevados de GAG urinarios y el 92,7% tuvo confirmación por estudios enzimáticos, lo cual es coherente con los protocolos internacionales para MPS [3,4]. Sin embargo, solo el 65,8% tuvo confirmación molecular, reflejando barreras aún existentes para el acceso a estudios genéticos, como también se ha reportado en otras regiones con recursos limitados [6,7,10].

La implementación de programas de tamizaje neonatal para MPS, aunque limitada a algunos países y subtipos, ha demostrado potencial para mejorar los tiempos de diagnóstico y tratamiento [8,9].

En cuanto al tratamiento, el 87,8% de los pacientes recibió terapia de reemplazo enzimático (TRE), siendo galsulfasa (MPS VI) y elosulfasa (MPS IV-A) las más utilizadas. Esto representa un avance significativo frente a reportes anteriores donde el acceso a la TRE era limitado por razones económicas y de disponibilidad [6, 7].

Estudios recientes han mostrado que el tratamiento temprano y sostenido con TRE puede mejorar marcadores funcionales, reducir morbilidad y mejorar la calidad de vida, especialmente en subtipos como MPS VI [6, 7].

Futuras investigaciones deberían enfocarse en realizar seguimientos longitudinales para evaluar la progresión clínica, la respuesta sostenida a la terapia enzimática y el impacto del diagnóstico temprano.

Conclusiones

Los resultados de esta cohorte pediátrica con mucopolisacaridosis reflejan un abordaje clínico y enzimático adecuado, aunque aún existen desafíos importantes en el acceso oportuno a estudios genéticos y tratamiento especializado. El tipo de MPS más frecuente en esta población fue el tipo VI, lo cual difiere de lo reportado en otras regiones del mundo, sugiriendo posibles

variaciones geográficas o limitaciones diagnósticas previas. Las manifestaciones clínicas observadas fueron consistentes con las reportadas en la literatura, destacando la naturaleza multisistémica y progresiva de estas enfermedades. Este estudio resalta la importancia de fortalecer los programas de diagnóstico temprano, ampliar la cobertura de pruebas moleculares y fomentar el seguimiento integral de los pacientes con MPS, para mejorar su pronóstico y calidad de vida.

REFERENCIAS

[1] Suarez-Guerrero JL, Gómez Higuera PJ, Arias Flórez JS, Contreras-García GA. Mucopolisacaridosis: características clínicas, diagnóstico y de manejo [Mucopolysaccharidosis: clinical features, diagnosis and management]. Rev Chil Pediatr. 2016 Jul-Aug;87(4):295-304. Spanish. doi: [10]1016/j.rchipe.2015.10.004. Epub 2015 Nov [21] PMID: [26613630]

[2] Nan H, Park C, Maeng S. Mucopolysaccharidoses I and II: Brief Review of Therapeutic Options and Supportive/Palliative Therapies. Biomed Res Int. 2020 Dec 4;2020:2408402. doi: [10]1155/2020/2408402. PMID: 33344633; PMCID: PMC7732385.

[3] Filocamo M, Tomanin R, Bertola F, Morrone A. Biochemical and molecular analysis in mucopolysaccharidoses: what a paediatrician must know. Ital J Pediatr. 2018 Nov 16;44(Suppl 2):129. doi: [10]1186/s13052-018-0553-2. PMID: 30442161; PMCID: PMC6238298.

[4] Howie AH, Tingley K, Inbar-Feigenberg M, et al. Review of clinical trials and guidelines for children and youth with mucopolysaccharidosis: outcome selection and measurement. Orphanet J Rare Dis. 2024 Oct 23;19(1):393. doi: [10]1186/s13023-024-03364-x. PMID: 39443985; PMCID: PMC11520150.

[5] Solano VM, Mandujano CYC, Avila-Rejon CA, Espin VH, Montaño HPQ. Disease burden, management patterns and multidisciplinary clinical approaches for patients with MPS IVA and VI in selected Latin American Countries. Mol Genet Metab Rep. 2021 May 25;28:100769. doi: [10]1016/j.ymgmr.2021.100769. PMID: 34113545; PMCID: PMC8170147.

[6] Almenabawy N, Ramadan M, Kamel M, et al. Clinical, biochemical, and molecular characterization of mucopolysaccharidosis type III in 34 Egyptian patients. Am J Med Genet A. 2023 Sep;191(9):2354-2363. doi: [10]1002/ajmg.a.63342. Epub 2023 Jul [10] PMID: [37596900]

[7] Mao, SJ., Chen, QQ., Dai, YL. et al. The diagnosis and management of mucopolysaccharidosis type II. Ital J Pediatr 50, 207 (2024). https://doi.org/10.1186/s13052-024-01769-9

[8] Muenzer J, Burton BK, Amartino HM, et al. Neurodevelopmental status and adaptive behavior of pediatric patients with mucopolysaccharidosis II: a longitudinal observational study. Orphanet J Rare Dis. 2023 Nov 16;18(1):357. doi: [10]1186/s13023-023-02805-3. PMID: 37974184; PMCID: PMC10652632.

[9] Zhao XY, Qiao GM, Liu F. Identification and structure characterization of novel IDS variants causing mucopolysaccharidosis type II: A retrospective analysis of 30 Chinese children. Clin Chim Acta. 2021 Dec;523:386-394. doi: [10]1016/j.cca.2021.10.020. Epub 2021 Oct [17] PMID: [34670126]

[10] Ream MA, Lam WKK, Grosse SD, et al. Evidence and recommendation for mucopolysaccharidosis type II newborn screening in the United States. Genet Med. 2023 Feb;25(2):100330. doi: [10]1016/j.gim.2022.10.012. Epub 2022 Nov [29] PMID: 36445366; PMCID: PMC9905270.

Editorial Infomedic International. Revista de acceso gratuito. Para uso individual. Derechos reservados 2025.

[11] Cabarcas L, Ramón JL, Espinosa E, et al. Historia natural de la mucopolisacaridosis III en una serie de pacientes colombianos [Natural history of mucopolysaccharidosis type III in a series of Colombian patients]. Rev Neurol. 2024 Mar 16;78(6):171-177. Spanish. doi: [10]33588/rn.7806.2023281. PMID: 38482704; PMCID: PMC11064951.

[12] Zanetti A, D'Avanzo F, AlSayed M, et al. Molecular basis of mucopolysaccharidosis IVA (Morquio A syndrome): A review and classification of GALNS gene variants and reporting of 68 novel variants. Hum Mutat. 2021 Nov;42(11):1384-1398. doi: [10]1002/humu.24270. Epub 2021 Aug [23] PMID: 34387910; PMCID: PMC9291100.

[13] Sawamoto K, Álvarez González JV, Piechnik M, et al. Mucopolysaccharidosis IVA: Diagnosis, Treatment, and Management. Int J Mol Sci. 2020 Feb 23;21(4):1517. doi: [10]3390/ijms21041517. PMID: 32102177; PMCID: PMC7073202.

[14] Leiro B, Phillips D, Duiker M, Harmatz P, Charles S. Mucopolysaccharidosis type VI (Maroteaux-Lamy syndrome): defining and measuring functional impacts in pediatric patients. Orphanet J Rare Dis. 2021 Dec 2;16(1):500. doi: [10]1186/s13023-021-02113-8. PMID: 34857033; PMCID: PMC8638175.

Editorial Infomedic International. Revista de acceso gratuito. Para uso individual. Derechos reservados 2026.