XV Simposio de Investigación
Genética Médica

EFECTO DIFERENCIAL POR INICIO TEMPRANO DE TERAPIA DE REEMPLAZO ENZIMÁTICO EN PACIENTES CON SÍNDROME DE MORQUIO

MARICRUZ ARTEAGA VEGA, VALERIA FERNANDA FERRAEZ ACHACH, GADIEL ERNESTO ORTIZ MAGAÑA Y EVELYN VALERIA SANDOVAL ISLAS.

Palabras clave: Síndrome de Morquio A; elosulfasa alfa; terapia de reemplazo enzimático; edad; fenotipo.

UNIVERSIDAD MARISTA DE MÉRIDA

INTRODUCCIÓN: El Síndrome de Morquio A (MPS IVA) es un trastorno genético que causa talla baja, problemas esqueléticos progresivos y limitaciones físicas[1]. Aunque la terapia de reemplazo enzimático (elosulfasa alfa) brinda beneficios clínicos y bioquímicos, su efecto varía en cada paciente[1]. Debido a que el daño óseo y articular avanza con el crecimiento y no se puede revertir, esta revisión evalúa el impacto de la edad de inicio del tratamiento en niños y adolescentes (1 a 18 años)[2]. **OBJETIVO:** Analizar la respuesta fenotípica al tratamiento de reemplazo enzimático (TRE) con elosulfasa alfa en pacientes pediátricos con Síndrome de Morquio A y describir sus variaciones de acuerdo con la edad. **MÉTODOS:** Se realizó una revisión bibliográfica de la literatura científica mediante búsquedas en PubMed/MEDLINE y EBSCO el 11 de septiembre de 2026. Se combinaron términos relacionados con el Síndrome de Morquio A, la terapia de reemplazo enzimático, la edad de inicio y los cambios fenotípicos mediante operadores booleanos AND y OR. Se consideraron estudios sobre pacientes de 1 a 18 años que evaluarán la respuesta al tratamiento. De los 56 registros identificados, se eliminaron 31 duplicados; se revisaron 25 títulos y resúmenes, y se evaluaron 18 textos completos. Finalmente, se incluyeron nueve estudios para la síntesis cualitativa. **RESULTADOS:** Los estudios incluidos reportaron efectos favorables o de estabilización en parámetros clínicos, funcionales y bioquímicos, aunque la respuesta varió según el desenlace evaluado[1]. En pacientes de 1 a 6 años, el inicio temprano del tratamiento podría favorecer la preservación del crecimiento y la función respiratoria. Entre los 7 y 12 años, los beneficios se relacionaron principalmente con la conservación de la capacidad de marcha y la estabilización del deterioro funcional. En adolescentes de 13 a 18 años, la respuesta se orientó principalmente al mantenimiento de la movilidad, la autonomía y la función respiratoria[3]. No obstante, la terapia no revierte las deformidades óseas ni la talla baja establecidas[2]. **DISCUSIÓN:** Los hallazgos sugieren que la etapa del desarrollo al iniciar la TRE podría influir en los beneficios observados[1]. Sin embargo, la heterogeneidad de los estudios y la escasez de investigaciones que comparen directamente diferentes edades de inicio limitan la posibilidad de establecer diferencias concluyentes entre los grupos etarios[1,2]. **CONCLUSIÓN:** El inicio temprano de la TRE con elosulfasa alfa podría ofrecer mayores oportunidades para preservar el crecimiento y limitar el deterioro funcional en pacientes con Síndrome de Morquio A. El diagnóstico oportuno y el acceso al tratamiento son relevantes para el manejo integral de la enfermedad.

Referencias bibliográficas

1. Mitchell JJ, Burton BK, Bober MB, et al. Findings from the Morquio A Registry Study (MARS) after 6 years: Long-term outcomes of MPS IVA patients treated with elosulfase alfa. *Mol Genet Metab.* 2022;137(1-2):164-172. doi:10.1016/j.ymgme.2022.08.007.

2. Choi S, Kim H, Cho TJ, Ko JM. Early versus late enzyme replacement therapy in siblings with Morquio A syndrome: Insights into therapeutic timing. *JIMD Rep.* 2026;67(4). doi:10.1002/jmd2.70095.

3. Stepien KM, Burton BK, Bober MB, et al. Long-term outcomes of elosulfase alfa enzyme replacement therapy in adults with MPS IVA: a sub-analysis of the Morquio A Registry Study (MARS). *Orphanet J Rare Dis.* 2025;20:548. doi:10.1186/s13023-025-04064-w.

