Gac Sanit. 2026;40(S4):38

Gaceta Sanitaria

https://www.gacetasanitaria.org

698 - ENFERMEDADES LISOSOMALES: LAS MUCOPOLISACARIDOSIS EN LA COMUNITAT VALENCIANA

A. Torró, L. Páramo, B. Arribas, L. García, L. Barrachina, N. García, M. Serra, S. Guardiola, C. Cavero

Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras, FISABIO-UVEG; Subdirección General de Epidemiología y Vigilancia de la Salud, DGSP.

Resumen

Antecedentes/Objetivos: Las mucopolisacaridosis (MPS) son enfermedades metabólicas raras del depósito lisosomal. Se producen por acumulación de sustancias no degradadas en los lisosomas, causando síntomas físicos y neurológicos variables según el tipo. Objetivo: caracterizar las MPS, así como describir su distribución y prevalencia en la Comunitat Valenciana (CV).

Métodos: Estudio transversal. Del Sistema de Información de Enfermedades Raras de la CV se identificaron las MPS (incluyendo: tipo I, II, III, IV y VI) correspondientes a los códigos E76.0-E76.9 de la Clasificación Internacional de Enfermedades-10.ª revisión versión española, prevalentes entre 2010-2023. Las fuentes de captación (período 2000-2023) fueron: Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD), CMBD de Cirugía Mayor Ambulatoria (CMBDCMA) y Registro de Mortalidad de la CV (RM). Se obtuvo la distribución de los casos por tipo de MPS, sexo, provincia de residencia y fuente de captación, también la edad media de captación, diagnóstico y defunción. Se calculó la prevalencia de MPS (total y por tipo) y sus Intervalos de Confianza 95% (IC95%) por millón habitantes.

Resultados: Se identificaron 46 casos de MPS: 12 MPS-I, 15 MPS-II, 6 MPS-III, 12 MPS-IV y 1 MPS-VI. El 63% eran hombres, el 43% residía en la provincia de Valencia, el 41% en Alicante y el 15% en Castellón. Se captaron por diferentes fuentes, distribuyéndose en: 81% del CMBD, 14% del RM y 5% del CMBDCMA. La edad media de diagnóstico fue 5 años (disponible en el 65% de los casos e inferior a los 10 años en todos los tipos), la

0213-9111 © 2026 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados

edad de captación 17 años y la de defunción 28 años. Fallecieron el 30% de las MPS, siendo el 35,7% de tipo MPS-IV. La prevalencia de MPS en 2023 fue 6,5 casos por millón IC95% (4,3-8,7), la MPS-II fue la más prevalente con 2,3 casos por millón IC95% (1-3,6). No se encontraron diferencias estadísticamente significativas en la prevalencia por provincias ni por sexos.

Conclusiones/Recomendaciones: Entre los diferentes tipos de MPS, se identificaron similitudes como el diagnóstico en edad pediátrica y diferencias como que la MPS-II fue la más prevalente y que la MPS-IV tuvo mayor porcentaje de fallecidos. La prevalencia obtenida fue similar a la descrita en Orphanet (1-9/millón habitantes). El hecho de no encontrar diferencias estadísticamente significativas en las prevalencias podría deberse al número de casos identificados en el período. Dicha situación podría resolverse realizando un estudio nacional, si este grupo de enfermedades se incorporara al Registro Estatal de Enfermedades Raras, permitiendo también un mejor seguimiento y planificación, así como dar visibilidad a los pacientes con MPS en España.

Financiación: Ministerio de Sanidad.

0213-9111 © 2026 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados