

# Alfa-manosidosis

## Reunión de la comunidad virtual

Organizada conjuntamente por:



**MPS Society**  
transforming lives through  
support, research & awareness



### Informe resumen

**Fecha:** 13 de enero de 2026

**Moderadora:** Sophie Thomas

**Asistentes:** padres y madres, cuidadores, personas que viven con alfa-manosidosis, médicos, investigadores y representantes de las asociaciones nacionales de MPS (Reino Unido, Alemania, España).

#### Objetivo de la reunión

Esta primera reunión internacional de la comunidad de la alfa-manosidosis se organizó con el objetivo de reunir a las personas y fortalecer los vínculos entre países. Nuestra intención era:

- Crear un espacio común para que las familias, las personas que viven con alfa-manosidosis y los profesionales clínicos se reúnan y aprendan unos de otros.
- Compartir información útil sobre la atención médica, los avances en la investigación y los nuevos recursos que se están desarrollando para apoyar a la comunidad.
- Hablar abiertamente sobre los retos a los que se enfrentan las familias e identificar qué tipo de apoyo es más necesario de cara al futuro.
- Explorar las mejores formas de mantenernos conectados, incluyendo reuniones en línea periódicas y la posibilidad de futuras reuniones presenciales.

Nuestro objetivo era hacer que la información fuera fácil de entender, reducir el lenguaje técnico y garantizar que todo el mundo, independientemente de su origen, pudiera participar plenamente.



Agradecemos sinceramente el apoyo financiero proporcionado por Chiesi Global Rare Diseases a través de una subvención educativa independiente. El patrocinador no ha intervenido en la planificación, el desarrollo del contenido ni la ejecución de esta reunión. Tras el evento, se le facilitará un resumen de alto nivel con los resultados clave a efectos de mayor transparencia.

# Presentación: Comprender las necesidades clínicas y de apoyo en la alfa-manosidosis, Dra. Christina Lampe

## Puntos clave

La alfa-manosidosis es una enfermedad muy rara que afecta a muchas partes del cuerpo. Dado que los síntomas pueden variar mucho de una persona a otra, a los médicos les puede resultar difícil diagnosticarla, controlarla y predecir cómo evolucionará con el tiempo.

## Necesidades clínicas no cubiertas

Las familias y los profesionales clínicos se enfrentan a varios retos, entre ellos:

- **Opciones de tratamiento limitadas.** Los tratamientos actuales pueden ayudar a algunas personas, pero ninguno es curativo y algunas opciones conllevan riesgos significativos.
- **La ausencia de cribado neonatal en la mayoría de los países,** lo que significa que muchos niños son diagnosticados más tarde de lo ideal.
- **No hay suficiente información a largo plazo** sobre cómo evoluciona la enfermedad a medida que las personas envejecen.
- **Los síntomas varían mucho de una persona a otra,** lo que dificulta la elaboración de planes de atención estándar.
- **Los distintos países utilizan diferentes enfoques de seguimiento,** lo que da lugar a un seguimiento y una atención inconsistentes.

## Necesidades de apoyo no cubiertas

Las familias también se enfrentan a importantes retos prácticos y emocionales:

- Acceso insuficiente a servicios de salud mental y apoyo psicológico.
- Elevadas exigencias para los cuidadores, incluidas presiones físicas, emocionales y económicas.
- Sensación de aislamiento, con oportunidades limitadas de apoyo o alivio.
- Barreras en la educación, el empleo y la vida independiente, especialmente a medida que las necesidades cambian con el tiempo.

## Lo que las familias consideran prioritario

Las familias compartieron lo que más les importa:

- Mantener la enfermedad estable, aunque no sea posible mejorar.
- Una mejor calidad de vida, incluyendo una mayor movilidad e independencia.
- Una comunicación clara y la participación en las decisiones sobre la atención médica.
- Un enfoque holístico, lo que significa que los médicos tienen en cuenta a la persona en su totalidad, no solo los síntomas individuales.

## Lo que muestran las investigaciones

- Muchas personas que reciben terapia de sustitución enzimática (TSE) experimentan una movilidad estable o ligeramente mejorada, una reducción del dolor o una mayor capacidad para realizar las actividades diarias.
- Los resultados tras un trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH) pueden variar mucho de una persona a otra; el éxito suele depender de la edad, la gravedad de la enfermedad y el buen funcionamiento del trasplante.

## Puntos de debate y preguntas

- Las familias y cuidadores señalaron que el seguimiento no es uniforme entre los distintos médicos o países, lo que puede resultar confuso y estresante.
- Un padre preguntó sobre la eficacia del TCMH, especialmente en el Reino Unido. La Dra. Lampe explicó que los resultados varían mucho y que es esencial recopilar buenos datos a largo plazo a través de los registros.
- Otra pregunta se centró en por qué los resultados sobre el dolor difieren entre las personas que se sometieron a un TCMH y las que recibieron TSE. La Dra. Lampe aclaró que estas diferencias provienen de las experiencias relatadas por los cuidadores, no de una causa biológica conocida.

## Presentación: Panorama de las investigaciones actuales, Dra. Mercedes Gil Campos

La Dra. Gil Campos compartió un resumen de lo que muestran las investigaciones recientes sobre la alfa-manosidosis y los tratamientos actuales. En lugar de centrarse en los datos técnicos de los ensayos, explicó las conclusiones prácticas para las personas y las familias:

### Puntos clave

- Muchas personas que siguen una terapia de sustitución enzimática (TSE) han observado que sus niveles de energía y su resistencia física se mantienen estables o mejoran, por ejemplo, al poder caminar un poco más lejos o subir escaleras con mayor facilidad.
- Algunos estudios muestran que el sistema inmunitario puede funcionar mejor en determinadas personas tratadas, lo que se traduce en menos infecciones o en una mejora de los marcadores sanguíneos.
- En los adultos, el tratamiento ha ayudado en ocasiones con las actividades cotidianas, facilitando tareas como desplazarse o cuidar de sí mismos.
- El dolor y las molestias a menudo mejoraron en muchas personas en tratamiento, aunque las experiencias varían mucho de una persona a otra.
- Los investigadores han publicado ahora el primer estudio que compara tres grupos: personas que no recibieron tratamiento, aquellas en TSE y aquellas que se sometieron a un TCMH. Esto ofrece una imagen más clara de cómo los diferentes enfoques pueden ayudar a lo largo del tiempo.
- Un reto importante es el reducido número de pacientes en todo el mundo, lo que dificulta la interpretación de los estudios y significa que los resultados pueden variar de una persona a otra.

«Los participantes destacaron la importancia de los registros internacionales de pacientes... que ayudan a recopilar información de todo el mundo»



Descargue un resumen simplificado en inglés

### Puntos de debate y preguntas

- Las familias solicitaron una explicación más clara sobre quiénes participaron en los estudios de investigación y cómo se seleccionó a las personas.
- Hubo preguntas sobre cuántas personas en Europa se sabe que padecen alfa-manosidosis en la actualidad.
- Los participantes destacaron la importancia de los registros internacionales de pacientes, como SPARKLE, que ayudan a recopilar información de todo el mundo. Estos registros facilitan a los investigadores y a los médicos comprender mejor la enfermedad y mejorar la atención futura.

# Presentación: Desarrollo de materiales de apoyo para pacientes, Eva Raebel, Rare Disease Research Partners (RDRP)

## Materiales en fase de desarrollo

Eva Raebel, de RDRP, compartió información actualizada sobre varios recursos nuevos diseñados para apoyar a las personas que viven con alfa-manosidosis y a sus familias. Estos materiales pretenden ser fáciles de entender, prácticos y útiles en la vida cotidiana.

## Guía para comprender la alfa-manosidosis

Un folleto sencillo y claro que explica en qué consiste la enfermedad, cuáles son los síntomas más comunes, cómo se trata y qué pruebas pueden necesitar las personas afectadas. También incluye una explicación fácil de seguir sobre la genética.

## Paquete para profesionales sanitarios

Una breve guía para médicos que quizá no estén familiarizados con la alfa-manosidosis. Incluye listas de verificación de síntomas, preguntas útiles para realizar durante las consultas y orientación sobre cuándo derivar a un paciente a un especialista.

## Kit de preparación para la consulta

Plantillas que las familias pueden utilizar antes de las visitas médicas para llevar un registro de los síntomas, anotar preguntas y señalar cualquier necesidad de cuidados o inquietud. Esto ayuda a que las citas sean más específicas y productivas.

## Paquete de apoyo educativo y escolar

Información tanto para familias como para profesores.

- **Para las familias:** cómo prepararse para las reuniones escolares, comprender los derechos educativos y planificar las necesidades de apoyo.
- **Para los profesores:** cómo se puede manifestar la alfa-manosidosis en el aula, sugerencias de enfoques pedagógicos y estrategias para facilitar el aprendizaje y la participación.

## Agenda del paciente

Una sencilla agenda diaria o semanal para llevar un registro de los síntomas, el estado de ánimo, las citas, los tratamientos y cualquier otro aspecto que las familias deseen controlar.

## Publicación prevista para 2026

- Un kit de herramientas para el bienestar con estrategias y recursos para apoyar la salud mental y emocional.
- Una guía de transición a la edad adulta para ayudar a los jóvenes y a las familias a prepararse para el paso de los servicios pediátricos a la atención para adultos, así como para una mayor independencia.

## Puntos de debate y preguntas

- Las familias y los participantes se mostraron muy positivos respecto a los recursos que se están desarrollando y consideraron que pueden ser de gran utilidad. También sugirieron algunas herramientas adicionales que podrían beneficiar a la comunidad, entre ellas:
- Un pasaporte de emergencia de acceso rápido para usar durante las visitas al hospital.
- Orientación para los empleadores, con el fin de ayudar a los adultos que trabajan a recibir los ajustes y la comprensión necesarios.
- Materiales de apoyo para los hermanos que les ayuden a comprender la enfermedad y a expresar sus sentimientos.
- Una orientación clara respecto a los servicios de salud mental para que las familias sepan dónde encontrar apoyo emocional y psicológico.

## Debate en grupo: apoyo, futuras reuniones y necesidades de la comunidad

Durante nuestro debate en grupo, las familias compartieron lo que más les importa y lo que ayudaría a la comunidad de la alfa-manosidosis a mantenerse conectada y sentirse apoyada.

### Temas clave

- Todos valoraron mucho el hecho de mantenerse conectados, aprender unos de otros y saber que no están solos.
- Las familias destacaron la necesidad de un mejor apoyo psicológico y emocional, tanto para las personas que viven con la enfermedad como para los cuidadores.
- Hubo un claro interés en mejorar las conexiones internacionales para que las familias de diferentes países puedan aprender de las experiencias de los demás.
- Los participantes también expresaron la importancia de contar con herramientas de calidad de vida que funcionen bien para las enfermedades ultrarraras, ayudando a las familias y a los médicos a comprender mejor los retos de cada día.

### ¿Con qué frecuencia deberíamos reunirnos en línea?

La mayoría de las personas prefirió celebrar reuniones de la comunidad dos veces al año y sugirió una vez en marzo/abril y otra en septiembre/octubre. Estas fechas ayudarían a garantizar que las novedades de las principales conferencias se puedan compartir de forma sencilla y accesible.

**MPS Society Reino Unido**  
mpssociety.org.uk

**MPS Alemania**  
mps-ev.de

**MPS España**  
mpslisosomales.org

### Reflexiones sobre una reunión presencial

Hubo un gran interés en reunirse en persona en el futuro. Las familias consideraron que esto ayudaría a establecer vínculos más profundos y a crear un sentido de comunidad. Se plantearon varios puntos importantes:

- La reunión podría vincularse a un evento de la MPS Society, ya que algunas personas ya asisten a estos encuentros.
- Entre los lugares sugeridos estaban
  - Alemania (Wurzburgo)
  - España (Barcelona)
  - Reino Unido (Mánchester)
- Es importante contar con una opción híbrida (presencial y en línea) para que quienes no puedan viajar puedan participar igualmente.
- El apoyo financiero, como la ayuda con los gastos de viaje, el alojamiento o el cuidado de los niños, facilitaría la asistencia de las familias.

### Conclusión

Gracias a todos los que formaron parte de este primer encuentro internacional de la comunidad de la alfa-manosidosis. Las experiencias que compartieron, ya sea como padres y madres, cuidadores, médicos, investigadores o como personas que viven con la enfermedad, ayudaron a poner de relieve las prioridades que más importan a nuestra comunidad.

Aunque la alfa-manosidosis es una enfermedad rara, este encuentro demostró que ninguno de nosotros se enfrenta a ella en solitario. Si nos mantenemos en contacto, aprendemos unos de otros y seguimos reuniéndonos, podremos construir una comunidad más fuerte y solidaria.

Les agradecemos su tiempo, su sinceridad y sus aportaciones, y esperamos continuar este viaje juntos.

Nuestro más sincero agradecimiento.

*MPS Reino Unido, MPS Alemania y MPS España*