

**Enzyme replacement therapy and/or hematopoietic stem cell transplantation at diagnosis in patients with mucopolysaccharidosis type I: results of a European consensus procedure.** Minke H de Ru, Jaap J Boelens, Anibh M Das, Simon A Jones, Johanna H van der Lee, Nizar Mahlaoui, Eugen Mengel, Martin Offringa, Anne O'Meara, Rossella Parini, Attilio Rovelli, Karl-Walter Sykora, Vassili Valayannopoulos, Ashok Vellodi, Robert F Wynn and Frits A Wijburg. [Orphanet J Rare Dis. 2011 Aug 10; 6:55.](#)

**Comentario: P. Sanjurjo.**

Tomando como base la conocida controversia sobre la eficacia y el momento óptimo de comienzo de terapias sistémicas (HSCT y ERT) en MPS I un grupo de 15 expertos compuesto por pediatras y especialistas en trasplante de médula ósea utilizando una metodología modificada del método Delphi llega a una serie de conclusiones bien remarcadas:

1. Las decisiones deben ser tomadas en conjunto por un equipo de expertos (pediatra con especial dedicación a enfermedades metabólicas, especialista en trasplante y neuropsicólogo)
2. El establecimiento del genotipo resulta de utilidad para la estrategia terapéutica
3. Pacientes con edad inferior a 2,5 años y DQ>70, HSCT es el tratamiento preferente
4. La utilización de HSCT debe ser lo más precoz posible
5. Pacientes con MPS I con DQ<70 (alteración significativa SNC) se benefician con menos probabilidad de HSCT
6. Pudiera utilizarse en el caso anterior HSCT con un donante adecuado pero sin garantías del resultado en la actualidad
7. Todos los pacientes MPSI pueden beneficiarse de ERT (incluidos los fracasos del trasplante)
8. Los resultados ERT mejoran con la precocidad de su instauración
9. Puede existir beneficio de ERT en pacientes previo a HSCT