

Diagnóstico situacional de la Clínica de atención integral de Enfermedades Lisosomales en el Instituto Nacional de Pediatría

Situational diagnosis of the comprehensive care Clinic for Lysosomal Diseases at the National Institute of Pediatrics.

Arturo Loredó Abdalá¹, Soledad Romero Pérez², María Luisa Díaz García³, Luis Carbajal Rodríguez⁴, Raymundo Rodríguez Herrera⁵, Jorge Trejo Hernández⁵, Dulce Yendi Zúñiga Morales⁶

Resumen

ANTECEDENTES: Los pacientes con Enfermedades Lisosomales (EL) deben recibir una atención integral. En el Instituto Nacional de Pediatría se cuenta con la Clínica de Enfermedades Lisosomales (CEL), Raras y Degenerativas (RD).

MATERIAL Y MÉTODO: Estudio descriptivo, observacional y retrospectivo de 58 pacientes con una EL. Mediante la revisión de los expedientes clínicos de los pacientes atendidos en la CEL de 2002 al 2004 se documentaron variables médicas y sociodemográficas identificadas como factores de riesgo y/o factores protectores.

El diagnóstico situacional obtenido con la matriz FODA permitió establecer qué factores actuaban como fortalezas, debilidades, oportunidades y amenazas durante la atención médico-social.

RESULTADOS: Se incluyeron 58 pacientes con 8 distintas EL, con un rango de edad de 1 a 17 años. En el análisis FODA destacan los aspectos relacionados al paciente y al cuidador primario. Como fortaleza la mayoría de los casos cuentan con el apoyo de una red primaria para el cuidado del paciente, siendo una de las debilidades la presencia del síndrome del cuidador primario. La oportunidad que más destaca es el subsidio gubernamental a través del Programa Social de Gratuidad para la atención médica, siendo la amenaza más relevante alcanzar la mayoría de edad.

CONCLUSIÓN: El análisis de la matriz FODA, nos permitió identificar amenazas y oportunidades, en un panorama más completo para poder hacer recomendaciones más adecuadas a los pacientes y para hacer ajustes dentro del proceso de atención, así como incorporar en la medida de lo posible los avances tecno-científicos en el tratamiento de la enfermedad.

PALABRAS CLAVE: Enfermedades lisosomales. Análisis FODA, calidad de la atención.

Abstract

BACKGROUND: Patients with lysosomal diseases should receive comprehensive care. The National Institute of Pediatrics has a Lysosomal, Rare, and Degenerative Diseases Clinic (CEL).

MATERIAL AND METHOD: A descriptive, observational, and retrospective study of 58 patients with LD. By reviewing the medical records of patients treated at the CEL from 2002 to 2004, medical and sociodemographic variables identified as risk factors and/or protective factors were documented.

¹ Pediatra internista. Investigador B de los Institutos Nacionales de Salud.

² Licenciada en Trabajo Médico Social, adscrita a la Clínica de Atención Integral de Enfermedades Lisosomales Raras y Degenerativas.

³ Doctora en Ciencias, adscrita al departamento de Metodología de la Investigación.

⁴ Coordinador de la Clínica de Atención Integral de Enfermedades Lisosomales Raras y Degenerativas.

⁵ Médico adscrito a la Clínica de Atención Integral de Enfermedades Lisosomales Raras y Degenerativas.

⁶ Médico pasante de Servicio Social. Instituto Nacional de Pediatría.

Recibido: 26 de junio 2025

Aceptado: 10 de noviembre 2025

Correspondencia

Arturo Loredó Abdalá
cainm_inp@hotmail.com

Este artículo debe citarse como: Loredó Abdalá A, Romero Pérez S, Díaz García ML, Carbajal Rodríguez L, Rodríguez Herrera R, Trejo Hernández J, Yendi Zúñiga Morales D. Diagnóstico situacional de la Clínica de atención integral de Enfermedades Lisosomales en el Instituto Nacional de Pediatría. Acta Pediatr Mex 2026; 47: e3203.

The situational diagnosis obtained using the SWOT matrix allowed us to establish which factors acted as strengths, weaknesses, opportunities, and threats during medical and social care.

RESULTS: Fifty-eight patients with eight different LDs were included, with an age range of 1 to 17 years. The SWOT analysis highlights aspects related to the patient and the primary caregiver. As a strength, most cases have the support of a primary care network for the patient's care, while one of the weaknesses is the presence of primary caregiver syndrome. The most notable opportunity is the government subsidy through the Free Social Program for Medical Care, with the most significant threat being reaching adulthood.

CONCLUSION: The SWOT analysis allowed us to identify threats and opportunities, providing a more complete picture, allowing us to make more appropriate recommendations to patients and adjust within the care process. We also incorporated, to the extent possible, technological and scientific advances in the treatment of the disease.

KEYWORDS: Lysosomal diseases, SWOT analysis, quality of care.

INTRODUCCIÓN

La pediatría moderna requiere que los profesionales de esta especialidad incluyan en su bagaje médico el conocimiento, entendimiento y atención integral de diversos padecimientos que, por su baja frecuencia, habitualmente no son atendidos integralmente, a pesar de estar presentes desde hace casi un siglo.

En las últimas cuatro o cinco décadas, algunos de ellos se han hecho más interesantes para los clínicos e investigadores en pediatría, debido a los logros tecnológicos y terapéuticos alcanzados para el beneficio de estos pacientes. Dentro de estos padecimientos, destacan los que cursan con alguna inmunodeficiencia o bien son enfermedades genéticas que tienen un error innato en su metabolismo¹⁻³. En este último grupo destacan los que se denominan como "Enfermedades Raras" (ER) grupo que incluye a las Enfermedades Lisosomales (EL)⁴.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) considera las EL como trastornos metabólicos hereditarios caracterizados por el acúmulo anormal de materiales tóxicos en las células del cuerpo, debido a deficiencias enzimáticas. Así, se afectan diferentes partes del organismo, (esqueleto, piel, corazón sistema nervioso central etc.), provocando una sintomatología progresiva.

Con el conocimiento y decodificación del genoma humano se han podido desarrollar nuevas técnicas de laboratorio que permiten detectar, en diferentes momentos de la vida, cada vez más este tipo de enfermedades, lo que permite profundizar el estudio molecular del gen afectado y poder recibir la enzima específica que requieren⁵. A pesar de dichos avances, las formas graves de la enfermedad mantienen una mortalidad del 30%, en la primera o segunda década de la vida. Cuando los pacientes son portadores de alguna forma atenuada, la muerte ocurre en la 4ª o 5ª década de la vida⁶.

Los factores que intervienen en la sobrevida son el diagnóstico temprano, la atención médica especializada y el inicio del tratamiento enzimático específico. De esta manera, los sobrevivientes cursan con una comorbilidad menos severa.

Cuando la OMS estableció en 1989 el concepto del “Interés Superior del Niño” este fue reconocido en el ámbito internacional y se precisa que todas las decisiones que afecten a los niños y sus mejores intereses deben ser atendidos, este principio también está considerado en la Convención sobre los Derechos del Niño de las Naciones Unidas y ratificada por los países miembros de la ONU^{7, 8}.

Al final del siglo pasado, las EL fueron consideradas casi como intratables por su elevada mortalidad y costo económico, en la actualidad, pueden y deben recibir una atención pediátrica integral que incluya la administración enzimática específica, así como el tratamiento de sus comorbilidades, provocando un cambio en la atención clínica específica para estas enfermedades⁹⁻¹¹. Actualmente, la mayoría de los pacientes con alguna EL, no reciben el apoyo adecuado de los servicios médicos y sociales que requieren, ya que la muy baja frecuencia de la enfermedad dificulta establecer un diagnóstico temprano, además de que requiere un manejo interdisciplinario, lo que aumenta los costos de atención médica para las familias¹².

Además de que existen otras dificultades para establecer un diagnóstico temprano, ya que generalmente los pacientes no manifiestan su enfermedad al nacimiento, y puede ser visible hasta los primeros meses o años de vida, con las características específicas de cada padecimiento lisosomal y considerando las variaciones del cuadro clínico dentro de la misma enfermedad, ya que existen formas atenuadas o graves¹³. Si el paciente se localiza en un ambiente médico-social preparado para detectar estos

padecimientos, se puede realizar una sospecha diagnóstica tempranamente y un estudio genético específico. De esta manera, es muy factible atender tempranamente las comorbilidades e intervenir en la planificación familiar para evitar un nuevo caso, disminuir el desarrollo de violencia familiar, Maltrato Infantil y que un miembro de ella desarrolle síndrome de fatiga crónica o *Burnout*¹⁴⁻¹⁶.

Desde su fundación en junio del año 2002, En el Instituto Nacional de Pediatría (INP) los pacientes con Enfermedades Lisosomales, Raras y Degenerativa han sido atendidos de una manera integral, en la Clínica de Enfermedades Lisosomales (CEL) creada ex profeso para la atención de estas enfermedades, la clínica ha considerado los avances de la ciencia y la tecnología, así como los cambios económicos y políticos que han influido en la atención clínica para poder brindar una atención de calidad a estos pacientes.

OBJETIVO

Realizar un diagnóstico situacional de la CEL empleando el análisis estratégico propuesto por Thompson y Strikland en 1998 para conocer y evaluar la información relacionada con la organización de una empresa y su rendimiento en forma continua mediante las matrices FODA, con el cual es posible conocer anticipadamente, en dos dimensiones: interna y externa las Fortalezas, Debilidades, Oportunidades y Amenazas, lo que nos permitirá analizar y planear para mejorar la atención integral de estos pacientes^{17- 20}

MATERIAL Y MÉTODO

Se planteó un estudio de cohorte retrospectivo basado en expedientes de pacientes con alguna EL atendidos en la CEL. Se obtuvieron las variables clínicas y sociodemográficas de los pacientes, así como las variables inherentes al manejo de la CEL para conformar el análisis estratégico.

Las variables determinantes para este estudio se discutieron entre el grupo de trabajo multidisciplinario de expertos para la definición operacional e inclusión cada variable, estableciendo si son inherentes al paciente, al cuidador primario, a la CEL y/o a las políticas publicas de salud para la atención de estos padecimientos.

Realizando la evaluación interna de la CEL y precisar sus Fortalezas y Debilidades, así como la evaluación externa para conocer las Oportunidades y Amenazas, conformando una matriz FODA.

RESULTADOS

Se incluyeron 58 pacientes con 8 distintas EL, 41 fueron niños y 17 niñas; con un rango de edad de 1 a 17 años. **cuadro 1**, En el análisis FODA destacan los aspectos relacionados al paciente y al cuidador primario. En el **cuadro 2** se muestran las Fortalezas, La mayoría de los casos cuentan con el apoyo de una red primaria para el cuidado del paciente, se mantiene la adherencia terapéutica y la comunicación estrecha con el personal de salud.

En el **cuadro 3** se presentan las Debilidades siendo las más relevantes la pobreza, ser foráneas al sitio de atención, ser familias monoparentales, así como la presencia del síndrome del cuidador primario.

Cuadro 1. Enfermedades lisosomales analizadas

Enfermedad de Niemann Pick tipo C	4 casos (6.9%)
Enfermedad de Fabry	1 casos (1.7%)
Enfermedad de Gaucher	8 casos (13.8%)
Enfermedad de Hurler (MPS I).	10 casos ((17.2%)
Enfermedad de Hunter (MPS II).	20 casos (34.5%)
Enfermedad o Síndrome de Morquio (MPS IV)	10 casos (17.2%)
Enfermedad Maroteaux-Lamy (MPS VI)	3 casos (5.2%)
Enfermedad de Pompe	2 casos (3.4%)
Total	58 casos (100%)

Cuadro 2. Fortalezas detectadas en pacientes y en cuidadores primarios

Fortalezas	Cantidad 1/58
Pacientes	
Escolarizados	32
Atendidos integralmente en la CEL-INP	57
Esquema de vacunación completo	46
Con redes de apoyo primarias (familiares en lo moral, especie o económico)	52
Con una red de apoyo secundaria a través del programa de gratuidad o por acuerdo institucional y por ende no pagan atención médica en este INP	52
Pacientes que además de ser beneficiados por el programa de gratuidad tienen otro tipo de red de apoyo secundaria (grupo de apoyo por laboratorios, fundaciones, gobierno local, beca escolar, programa social de discapacidad)	38
Padres /cuidadores primarios	
Disponibilidad de recursos personales en pro de la adherencia terapéutica del paciente	56
Contacto permanente con los médicos (Existencia de comunicación entre padres y médicos favorecedora de adherencia terapéutica del paciente)	57
Adherencia a las indicaciones médicas	56
Proveedor económico cuya ocupación es de profesionista	4

Dentro de las Oportunidades, en el **cuadro 4** destaca que todos los pacientes reciben el subsidio gubernamental a través del Programa Social de Gratuidad para la atención médica.

En el **cuadro 5** se reportan las Amenazas siendo las más importantes: alcanzar la mayoría de edad, la pobreza extrema y no recibir a tiempo los medicamentos.

DISCUSIÓN

En el ámbito de la salud pública y la administración de servicios de salud se han realizado diversos estudios utilizando la matriz FODA para evaluar el funcionamiento de unidades médicas.

Cuadro 3. Debilidades detectadas en pacientes y en cuidadores primarios

Debilidades	Cantidad 1 a 58
Pacientes	
No escolarizados	28
Con antecedentes familiares de enfermedad lisosomal	11
Mortalidad	5
Presencia de comorbilidad	58
Requiere tratamiento enzimático de por vida	58
Alergia actual al tratamiento enzimático	1
Maltrato infantil y violencia familiar	3
Padres /cuidadores primarios	
Situación de pobreza extrema	57
Pacientes foráneos	45
Proveedor económico cuya ocupación es ser oficinista	1
Proveedor económico cuya ocupación es ser trabajador no calificado	53
Síndrome del cuidador primario	18
Adicciones en un miembro de la familia	8
Tipo de familia monoparental	30

Cuadro 4. Oportunidades detectadas en pacientes

Oportunidades	Cantidad 1 a 58
Pacientes	
Estar activo como paciente en la CEL	52
Paciente que reciben con regularidad tratamiento enzimático	57
Mantener la actividad escolar	32
Contar con una red primaria para mantener la adherencia terapéutica	56
Recibir subsidio gubernamental a través de programa social de gratuidad o acuerdo institucional	57

Los resultados permiten diagnosticar el estado interno y externo de instituciones, hospitales, clínicas, centros de salud, y unidades médicas de elevada especialización.

Cuadro 5. Amenazas detectadas en los pacientes y las familias

Amenazas	Cantidad 1 a 58
Pacientes	
Pacientes que superan la mayoría de edad y aún reciben atención médica en el INP	5
Abasto de medicamentos	57
Continuidad en el tratamiento por mayoría de edad (no hay institución para el tratamiento de adultos con EL)	5
Vulnerabilidad por características de pobreza extrema, nivel socio económico de subsistencia y popular pobre.	54

Establecer el diagnóstico situacional de la CEL le permite el equipo médico y paramédico de la unidad hospitalaria, precisar las fortalezas, oportunidades debilidades y amenazas y con ello hacer modificaciones de la estructura médica y su funcionamiento.

Dentro del rubro de fortalezas de la CEL destaca que los pacientes con EL cuentan con una red de apoyo secundaria mediante el Programa de Gratuidad Social o por acuerdo institucional para su cuidado integral. Las principales oportunidades detectadas considerando que en la calidad de vida para estos casos se tiene un muy pequeño margen de acción para poder resolver las “adversidades sociales para la salud”; sin embargo, es posible poner en marcha acciones específicas que permiten atender la extrema pobreza familiar, el traslado de los pacientes desde diversas entidades federativas a la Ciudad de México y contar con los medicamentos específicos para un tratamiento integral; estas oportunidades permitirán hacer frente con éxito a las debilidades de los pacientes y sus familias.

Detectamos que las Fortalezas del cuidador primario (papá o mamá), principalmente dependen de los recursos emocionales y personales para mantener la adherencia terapéutica del paciente y en 56/58 casos ellos mantuvieron una comu-

nicación constante con el grupo médico para seguir las indicaciones médicas.

Un esquema de vacunación completo de acuerdo con la edad cronológica el niño tiene una protección contra enfermedades infectocontagiosas, tomando en consideración el riesgo de adquirirlas al estar hospitalizado¹¹ a pesar de sus comorbilidades se encontró que 46/58 pacientes tienen un esquema de vacunación completo, así como mantener una escolaridad acorde para la edad y adecuada a las comorbilidades estuvo presente en 32 casos, asegurando así el derecho a la educación⁷. Apoyando una atención médico-emocional integral que favorece el bienestar del menor y su familia.

En el rubro de las Debilidades encontramos 30 casos de familias monoparentales, un importante nivel de pobreza y que 45/58 de ellas vivían fuera de la Ciudad de México, dificultando con ello el acceso a la atención. Además, que en 11 familias se presentan dos o más hijos con el mismo padecimiento; por lo que se deben mejorar las estrategias médicas y socioeducativas reforzando la asesoría genética, para prevenir nuevos embarazos en la misma familia.

En 18 casos el desarrollo del síndrome del cuidador primario, adicciones diversas, principalmente de alcohol, la existencia de violencia familiar y maltrato infantil se observaron en tres casos. Las Debilidades que corresponden a los pacientes, principalmente fueron la existencia y desarrollo de comorbilidades de grado y severidad variable, incluyendo la muerte de 5 de ellos. Es muy importante que los enfermos y sus familiares sean informados adecuadamente sobre la situación médica y emocional de los niños, así como de los efectos adversos de los tratamientos para no generar falsas expectativas en el paciente y en sus familias y asegurando que esta información sea adecuada para su correcta comprensión, respetando las creencias culturales^{7,11,19} y con ello reforzar la adherencia a la

estrategia terapéutica como se observó en casi todos los casos del estudio.

Una de las Amenazas relevantes para cinco pacientes es que rebasan la edad límite para su atención en el INP, por lo que tienen que ser canalizados a otra institución de salud para continuar con el tratamiento específico, pero no se cuenta con una institución que atienda de forma integral dado que el programa de gratuidad llega hasta que el paciente cumpla la mayoría de edad por lo que existe el riesgo de que no se cubra un abasto completo de los medicamentos.

CONCLUSIONES

Los hallazgos con el análisis de la matriz FODA, nos permitió identificar amenazas y oportunidades, en un panorama más completo para poder hacer recomendaciones más adecuadas a los pacientes y para hacer ajustes dentro del proceso de atención, así como incorporar en la medida de lo posible los avances tecno-científicos en el tratamiento de la enfermedad, así como de sus comorbilidades y así mejorar su calidad de vida.

El trabajar con poblaciones con EL nos deja ver la necesidad de sensibilizar la difusión de este problema, sobre todo a los médicos de primer contacto para establecer un diagnóstico temprano. Se requieren centros especializados en el país para establecer el diagnóstico y tratamiento adecuado prolongando el seguimiento de la población más allá de la mayoría de edad.

REFERENCIAS

1. Demirdag Y, Fuleihan R, Orange JS, Yu JE. New primary immunodeficiencies 2021 context and future. *Current Opinion in Pediatrics* 2021;33:657–75. DOI:10.1097/MOP.0000000000001075.
2. Tuano KS, Seth N, Chinen J. Secondary immunodeficiencies. *Annals of Allergy, Asthma and Immunology* 2021;127:617–26. DOI:10.1016/j.anai.2021.08.413.
3. Moura E, Tasqueti UI, Mangrich-Rocha RMV, Engracia Filho JR, Farias MRD, Pimpão CT. Inborn Errors of Metabolism in Dogs: Historical, Metabolic, Genetic, and Clinical Aspects.

- Topics in Companion Animal Medicine 2022;51:100731. DOI:10.1016/j.tcam.2022.100731.
4. Baird PA, Anderson TW, Newcombe HB, Lowry RB. Genetic disorders in children and young adults: a population study. *Am J Hum Genet.* 1988 May;42(5):677-93.
5. Ferreira CR, Van Karnebeek CDM. Inborn errors of metabolism. *Handbook of Clinical Neurology*, vol. 162, Elsevier; 2019, p. 449–81. DOI:10.1016/B978-0-444-64029-1.00022-9.
6. Boycott KM, Vanstone MR, Bulman DE, MacKenzie AE. Rare-disease genetics in the era of next-generation sequencing: discovery to translation. *Nat Rev Genet* 2013;14:681–91. DOI:10.1038/nrg3555.
7. Hodgkin R, Newell P, UNICEF, editors. Implementation handbook for the Convention on the Rights of the Child. Fully rev. 3rd ed. New York: UNICEF; 2007.
8. Organization WH. Adherence to Long-term Therapies: Evidence for Action. Geneva: World Health Organization; 2003.
9. Bick D, Jones M, Taylor SL, Taft RJ, Belmont J. Case for genome sequencing in infants and children with rare, undiagnosed or genetic diseases. *J Med Genet* 2019;56:783–91. DOI:10.1136/jmedgenet-2019-106111.
10. Boycott KM, Hartley T, Biesecker LG, Gibbs RA, Innes AM, Riess O, et al. A Diagnosis for All Rare Genetic Diseases: The Horizon and the Next Frontiers. *Cell* 2019;177:32–7. DOI:10.1016/j.cell.2019.02.040.
11. González-Lamuño Leguina D. Una visión general sobre las enfermedades raras. *Pediatr Integral* 2014; XVIII (8):
12. Petrikin JE, Willig LK, Smith LD, Kingsmore SF. Rapid whole genome sequencing and precision neonatology. *Seminars in Perinatology* 2015;39:623–31. DOI:10.1053/j.semperi.2015.09.009.
13. Smith EE, Du Souich C, Dragojlovic N, CAUSES Study, RAPIDOMICS Study, Elliott AM. Genetic counseling considerations with rapid genome-wide sequencing in a neonatal intensive care unit. *Journal of Genetic Counseling* 2019;28:263–72. DOI:10.1002/jgc4.1074.
14. Wright CF, FitzPatrick DR, Firth HV. Paediatric genomics: diagnosing rare disease in children. *Nat Rev Genet* 2018;19:253–68. DOI:10.1038/nrg.2017.116.
15. Nowak CB. Recognition and prevention of child abuse in the child with disability. *American J of Med Genetics Pt C* 2015;169:293–301. DOI:10.1002/ajmg.c.31458.
16. Ponce Talancón H. La matriz foda: alternativa de diagnóstico y determinación de estrategias de intervención en diversas organizaciones. *Enseñanza e Investigación en Psicología.* 2007;12(1):113-130.
17. Ruiz SJO, Hurtado C. Estudio de Planeación Estratégica tipo FODA en el Cuerpo Médico del American British Cowdray Medical Center. *An Med Asoc Med Hosp ABC.* 2011;56(4):173-183.
18. Villagómez Cortés J A, Mora Brito Á H, Barradas Troncoso D S, Vázquez Selem E. El análisis FODA como herramienta para la definición de líneas de investigación. *Revista Mexicana de Agronegocios.* 2014; 35: 1121-1131.
19. Pagès-Puigdemont N, Valverde-Merino MI. Adherencia terapéutica: factores modificadores y estrategias de mejora. *Ars Pharm.* 2018;59(4):251-8.
20. Bergamin N, Dardis A, Beltrami A, Cesselli D, Rigo S, Zampieri S, et al. A human neuronal model of Niemann Pick C disease developed from stem cells isolated from patient's skin. *Orphanet J Rare Dis* 2013;8:34. DOI:10.1186/1750-1172-8-34.
21. Ballabio A, Gieselmann V. Lysosomal disorders: From storage to cellular damage. *Biochimica et Biophysica Acta (BBA) - Molecular Cell Research* 2009;1793:684–96. DOI:10.1016/j.bbamcr.2008.12.001.
22. Biffi A. Genetically-modified hematopoietic stem cells and their progeny for widespread and efficient protein delivery to diseased sites: the case of lysosomal storage disorders. *Curr Gene Ther.* 2012;12(5):381-388. DOI:10.2174/156652312802762572
23. Biffi A, Capotondo A, Fasano S, Carro UD, Marchesini S, Azuma H, et al. Gene therapy of metachromatic leukodystrophy reverses neurological damage and deficits in mice. *J Clin Invest* 2006;116:3070–82. DOI:10.1172/JCI28873.
24. Bou-Gharios G, Abraham D, Olsen I. Lysosomal storage diseases: mechanisms of enzyme replacement therapy. *Histochem J* 1993;25:593–605. DOI:10.1007/BF00157873.
25. Böhringer J, Santer R, Schumacher N, Gieseke F, Cornils K, Pechan M, et al. Enzymatic characterization of novel arylsulfatase A variants using human arylsulfatase A-deficient immortalized mesenchymal stromal cells. *Human Mutation* 2017;38:1511–20. DOI:10.1002/humu.23306.
26. Canals I, Soriano J, Orlandi JG, Torrent R, Richaud-Patin Y, Jiménez-Delgado S, et al. Activity and High-Order Effective Connectivity Alterations in Sanfilippo C Patient-Specific Neuronal Networks. *Stem Cell Reports* 2015;5:546–57. DOI:10.1016/j.stemcr.2015.08.016.
27. Biswas S, Le Vine SM. Substrate-Reduction Therapy Enhances the Benefits of Bone Marrow Transplantation in Young Mice with Globoid Cell Leukodystrophy. *Pediatr Res* 2002;51:40–7. DOI:10.1203/00006450-200201000-00009.