

SÍNDROME DE HUNTER

UNA ENFERMEDAD GENÉTICA POCO FRECUENTE

Un folleto booklet
informativo para el
público general



C-ANPROM/CO/ELA/0008.

Baxalta Colombia S.A.S., ("Takeda") Calle
116 # 7-15, Piso 7, Edificio Cusezar - Bogotá
D.C. Colombia. Phone: +57 (1) 6393600.

Para el reporte de eventos adversos u otra
información de seguridad relacionada con
nuestros productos, por favor reportarlo al
siguiente correo: ae.brasam@takeda.com.



INTRODUCCIÓN A SÍNDROME DE HUNTER UNA ENFERMEDAD GENÉTICA

Independientemente de que sea su hijo o alguien que conoce y que recientemente les han diagnosticado síndrome de Hunter o que conviven con la afección, **este recurso se ha desarrollado para brindarle información y apoyo con historias de familias que conviven con el síndrome de Hunter**

Para obtener más información, visite:
www.sindromedehunter.com

Este folleto es proporcionado por **Takeda** y está disponible para el público únicamente con fines informativos. No debe utilizarse para diagnosticar o tratar un problema de salud o una enfermedad. No pretende sustituir la consulta con un proveedor de cuidados de la salud. Consulte a su proveedor de cuidados de la salud para obtener más asesoramiento. **Takeda** hará todos los esfuerzos razonables para incluir información exacta y actualizada. No obstante, la información proporcionada en este libro electrónico no es exhaustiva.

Copyright 2020 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Todos los derechos reservados. Takeda y el logotipo de Takeda son marcas comerciales de Takeda Pharmaceutical Company Limited.

Todas las imágenes de los pacientes en este libro electrónico se utilizan con autorización y no pueden copiarse ni volver a utilizarse de ninguna forma.

ÍNDICE

ACERCA DEL SÍNDROME DE HUNTER

Los aspectos básicos sobre el síndrome de Hunter, incluido lo que es y cómo se produce



SIGNOS Y SÍNTOMAS

Las diferentes formas en las que el síndrome de Hunter afecta a aquellos con la afección

DIAGNÓSTICO

Lea sobre las pruebas de laboratorio que se pueden realizar para confirmar o descartar un diagnóstico de síndrome de Hunter



CONVIVIR CON SÍNDROME DE HUNTER

Cómo puede el síndrome de Hunter afectar la vida cotidiana y las posibles adaptaciones que puede hacer



ACERCA DEL SÍNDROME DE HUNTER

¿Qué es el síndrome de Hunter?

El síndrome de Hunter, también conocido como mucopolisacaridosis tipo II (MPS II) es una enfermedad genética poco frecuente que afecta prácticamente solo a los niños. Se estima que la afección está presente en 1 de cada 162 000 bebés recién nacidos.

El síndrome de Hunter puede afectar cualquier parte del cuerpo, y se presenta a través de una serie de signos y síntomas. En la mayoría de los niños, estos síntomas comienzan a aparecer entre los 2 y 4 años.

¿Qué causa el síndrome de Hunter?

El síndrome de Hunter es una enfermedad genética causada por la deficiencia o ausencia de una enzima denominada iduronato-2-sulfatasa (I2S).

En el síndrome de Hunter, el gen que codifica la I2S contiene una mutación (un cambio), lo que significa que la enzima se produce con errores que hacen que deje de funcionar correctamente o que la enzima no se produzca en absoluto.

La I2S es esencial para descomponer moléculas particulares, conocidas como glicosaminoglicanos (glycosaminoglycan, GAG). Si I2S es deficiente o está ausente, como en el síndrome de Hunter, los GAG se acumulan, lo que evita que las células funcionen correctamente.

Hable con su médico

Si cree que su hijo o alguien que conoce presenta síntomas del síndrome de Hunter, hable con su médico.



SIGNOS Y SÍNTOMAS

¿Cuáles son los signos y síntomas del síndrome de Hunter?

El síndrome de Hunter puede afectar a cualquier parte del cuerpo y se presenta una serie de signos y síntomas.

Es importante recordar que muchos de estos signos y síntomas son frecuentes en niños, pero es la combinación de ellos lo que puede indicar el síndrome de Hunter. No es posible describir una experiencia típica de los pacientes.

Hay **dos tipos de Síndrome de Hunter**: **neuropático** (con deterioro cognitivo) y **no neuropático** (sin deterioro cognitivo).

Ambos tipos se presentan mediante signos y síntomas que afectan el cuerpo, pero el tipo neuropático también se presenta con síntomas que afectan el cerebro y el sistema nervioso, lo que significa que también se ven afectados el comportamiento y el desarrollo. Casi 7 de cada 10 personas con síndrome de Hunter tienen el tipo neuropático de la enfermedad.

Para obtener más información sobre los signos y síntomas del síndrome de Hunter, **visite www.sindromedehunter.com**

Síntomas neuropáticos



DEL DESARROLLO

- Retrasos en el desarrollo infantil (p. ej., retraso en la caminata, retraso en el habla)
- Dificultades de aprendizaje



NEUROLÓGICOS

- Deterioro cognitivo
- Convulsiones (pueden ser crisis de “ausencias”; es decir, tener la mirada fija)



CONDUCTUALES

- Por ejemplo, hiperactividad, obstinación, agresión



FUNCIÓN MOTORA

- Problemas de la función motora

Síntomas no neuropáticos



CABEZA

- Rasgos faciales particulares, como una ceja prominente, nariz ancha y labios gruesos
- Cabeza grande
- Lengua grande



RESPIRATORIOS

- Tos y resfríos frecuentes
- Problemas respiratorios, que incluyen respiración ruidosa y ronquidos



HUESOS Y ARTICULACIONES

- Rigidez en las articulaciones
- Dedos doblados
- Síndrome del túnel carpiano



ABDOMEN

- Agrandamiento del estómago
- Hernias (umbilicales o inguinales)



OÍDOS Y NARIZ

- Infecciones frecuentes en el oído
- Pérdida de la audición
- Secreción nasal a largo plazo



Silas, 1.5



Silas, 5

El síndrome de Hunter es una enfermedad progresiva

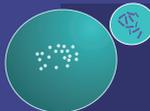
Los niños con síndrome de Hunter a menudo parecen sanos al nacer. A medida que los GAG se acumulan con el tiempo, los signos y síntomas del síndrome de Hunter progresarán.

En el síndrome de Hunter neuropático, así como los síntomas que afectan al cuerpo progresan, los síntomas que afectan al cerebro y el sistema nervioso también avanzarán, lo que significa que habrá una disminución en el habla, el aprendizaje y las habilidades cognitivas.

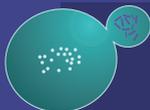
Desafortunadamente, muchos síntomas del síndrome de Hunter no pueden revertirse una vez que han progresado hasta cierto punto. Sin embargo, es importante recordar que cada niño con síndrome de Hunter es diferente, y no hay un curso único de la enfermedad.



La enzima lisosomal es deficiente o está ausente



Los GAG son producidos por el cuerpo



Los GAG se acumulan en el lisosoma



Actividad enzimática insuficiente



Los GAG se acumulan en el lisosoma, causando daños progresivos en las células, los tejidos y los órganos

Para obtener más información, visite www.sindromedehunter.com

Si sospecha que su hijo tiene síndrome de Hunter, hable con su médico.

AIDEN Y AJ

Aiden era un bebé hermoso y sano, pero tenía infecciones de oído frecuentes que nos dijeron que eran típicas. Tenía dos conjuntos de tubos colocados en los oídos y, luego, le quitaron las adenoides cuando tenía un año y medio. Se resfriaba mucho.

Cuando tenía unos 2 años, noté que Aiden tenía retraso del habla. Entonces, lo llevé a una intervención temprana y su pediatra sugirió que solo era algo común en los niños, que se pondría al día. Le realizamos terapia ocupacional, fisioterapia y terapia del habla durante un año. Luego, su pediatra sugirió que veamos a un genetista debido a los

rasgos faciales de Aiden; el pediatra quería que se lo revisara más profundamente.

Con AJ, no noté ningún síntoma. Pero cuando se le diagnosticó a Aiden y la genetista señaló algunas cosas sobre AJ, lo noté. AJ tenía 18 meses y aún no caminaba. AJ tuvo retraso del habla, al igual que su hermano. También tenía contracturas articulares: sus brazos no estaban tan rígidos y doblados como los de Aiden, pero tampoco se podían estirar completamente. AJ también tenía infecciones de oído de bebé, por lo que le colocaron tubos y le quitaron las adenoides.

Toni Ann, madre de Aiden y AJ

“Con AJ, no noté ningún síntoma. Pero cuando se le diagnosticó a Aiden y la genetista señaló algunas cosas sobre AJ, lo noté.”

Toni Ann, madre de Aiden y AJ



DIAGNÓSTICO

¿Cómo se diagnostica el síndrome de Hunter?

Hay varias pruebas de diagnóstico que pueden realizarse para determinar o descartar un diagnóstico del síndrome de Hunter.



Análisis de GAG en orina

El análisis de GAG en orina suele ser la primera prueba que se realiza si se sospecha la presencia del síndrome de Hunter.



Actividad enzimática de iduronato-2-sulfatasa (I2S)

La actividad de la enzima I2S se puede analizar usando una muestra de sangre.



Diagnóstico prenatal

El síndrome de Hunter puede diagnosticarse antes del nacimiento al medir la actividad de la enzima I2S en el tejido placentario o líquido amniótico.



Pruebas genéticas

Análisis del gen que está mutado en el síndrome de Hunter (IDS) puede identificar a las personas que son portadoras.

SILAS

Cuando Silas tenía 1 año, tuvo un resfriado muy fuerte con mucha fiebre y bronquitis obstructiva, por lo que lo llevamos al hospital. Un médico nos preguntó casualmente si la circunferencia de la cabeza de Silas se había controlado porque le parecía que era demasiado grande. Unos meses antes de cumplir los dos años, a nuestro pequeño hijo se le realizó una resonancia magnética (RM). El médico principal nos dijo que la RM mostraba una anomalía que podría ser un síntoma de una enfermedad poco frecuente denominada mucopolisacaridosis. Tuvimos que esperar otro mes para que los resultados de los análisis de sangre claramente confirmaran que Silas tenía síndrome de Hunter.



Natalie, madre de Silas

HUNTER Y KINGSTON

Hunter es mi hijo mayor, tiene 7 años. Es pura energía. Todos los meses teníamos que llevarlo al hospital o al consultorio del médico por fiebre alta debido a infecciones de oído. Tenía una hernia umbilical que nunca desapareció.

Cuando Kingston nació, estuvo en cuidados intensivos durante 3 semanas. Comenzó con problemas pulmonares y, después de eso, prácticamente siempre estuvo bajo tratamiento respiratorio. Siempre tenía secreción nasal y también tuvo infecciones de oído. Encontramos a una médica muy buena que quería hacer pruebas de retrasos en el desarrollo. Nos envió a un genetista, pero realmente no sabíamos lo que estaba mal hasta que recibimos la llamada telefónica en la que nos informaron que los niños tenían MPS II. Hunter tenía 2 años y Kingston tenía 14 meses cuando se les diagnosticó la enfermedad.

Brittany, madre de Hunter y Kingston



CONVIVIR CON EL SÍNDROME DE HUNTER

Cuidar a un niño con síndrome de Hunter puede afectar cada área de la vida diaria, no solo en cuanto a las necesidades médicas. El síndrome de Hunter impactará en las vidas de la familia y los amigos de la persona que tiene la enfermedad, en forma práctica, social y emocional. Existen varias formas de apoyo disponibles: consulte la sección Recursos para obtener más información.



¿Síntomas no neuropáticos?

Es probable que los síntomas, como los problemas con la movilidad y las habilidades motoras finas, requieran ajustes en el entorno del hogar para que su hijo pueda moverse por la casa más fácilmente, jugar de manera segura y realizar más tareas de forma independiente. Las adaptaciones pueden ser útiles en relación con horarios de comida, hora de dormir, seguridad alrededor de la casa y al aire libre, etc.

¿Síntomas neuropáticos?

Los niños con síndrome de Hunter neuropático a menudo tienen un comportamiento desafiante, como rabietas, obstinación e hiperactividad. Esto significa que necesitan supervisión cercana en todo momento y un entorno especialmente protegido para prevenir lesiones y accidentes. A medida que la enfermedad se desarrolla, los niños se volverán progresivamente más dependientes de los cuidadores para las necesidades diarias.





Cuidados de la salud

Es posible que en la atención de su hijo tenga que participar un equipo de profesionales de cuidados la salud especializados en distintos campos. Esto es lo que también se conoce como equipo multidisciplinario (multidisciplinary team, MDT).



Educación

Los niños con el síndrome de Hunter pueden tener necesidades educativas especiales y limitaciones físicas, lo que significa que se deberán realizar adaptaciones en el entorno de aprendizaje. Algunos niños con síndrome de Hunter podrán asistir a la escuela tradicional, mientras que otros se beneficiarán más si asisten a una escuela para niños con necesidades educativas especiales.



Empleo

Si es un familiar o cuidador de un niño con síndrome de Hunter, su vida laboral también puede verse afectada. Es posible que deba tomarse tiempo libre del trabajo o trabajar de manera flexible para asistir a las citas médicas o para cuidar a su hijo.



AIDEN Y AJ

No pasa una sola semana en la que no tengamos una cita con el médico, una cita con especialistas, un seguimiento o una reunión escolar, pero Aiden y AJ lo hacen todo con una sonrisa; su fortaleza me da fuerzas a mí.

Aiden mastica mucho. Tiene un chupete que le gusta masticar. Sus juguetes son de goma para que no se lastimen los dientes. Si están alterados, en un patio de juegos por ejemplo, AJ se acercará a otro niño y querrá jugar, pero lo empujará. No lo hace con mala intención, simplemente no entiende que debe ser más cuidadoso. Se lo recordamos todo el tiempo. Requieren mucha atención y trabajo. Siempre tengo que vigilarlos porque se meten en problemas, salen de la casa, deambulan por la vereda.

Toni Ann, madre de Aiden y AJ



“Requieren mucha atención y trabajo. Siempre tengo que vigilarlos porque se meten en problemas, salen de la casa, deambulan por la vereda.”

Toni Ann, madre de Aiden y AJ



HUNTER Y KINGSTON

Realmente no se sabe qué esperar con esta enfermedad porque varía de un niño a otro. Hunter no habló casi nada hasta aproximadamente los 4 años. Los niños tuvieron terapia del habla y terapia para sus enfermedades físicas y problemas sensoriales. Hunter y Kingston van a una escuela de necesidades especiales.

Mi consejo para otros padres es encontrar a alguien con quien puedan reunirse personalmente y que también tenga hijos con MPS II.

Ver a otros niños pequeños y ver cómo están llenos de amor, simplemente te da tranquilidad.

Brittany, madre de Hunter y Kingston



AIDEN Y AJ

Nos gusta hacer cualquier cosa que haga felices a los niños. Lo que quieran hacer, lo hacemos todos como familia. También nos gusta salir a cenar juntos: aunque parezca increíble, se portan realmente bien siempre que tengan sus iPad para entretenerse. Nos gusta mucho estar afuera, y a los chicos también.

Toni Ann, madre de Aiden y AJ



SILAS

Le encanta leer libros, jugar fútbol, cantar canciones, cavar en el jardín y perseguir a los pollos y los conejos de su abuelo y a nuestro perro Orka. Estamos agradecidos de habernos enterado de la presencia de la enfermedad de una manera tan temprana y estamos orgullosos de nuestro valiente pequeño.

Natalie, madre de Silas

RECURSOS

Hay una variedad de recursos informativos disponibles en:



SINDROMEDEHUNTER.COM

Huntersyndrome.info es un recurso informativo en línea para pacientes y familias, repleto de videos y material sobre el síndrome de Hunter, que incluye información sobre la enfermedad en sí, historias de pacientes y asesoramiento. Visite www.sindromedehunter.com para obtener más información.

© 2020 Takeda C-ANPROM/CO/ELA/0008.

www.sindromedehunter.com está dirigido a una audiencia general en Colombia. El sitio web ha sido desarrollado y financiado por Takeda de conformidad con los estándares legales y de la industria para proporcionar información al público general sobre temas de salud relacionados con síndrome de hunter. Esta información está a disposición del público con fines informativos únicamente; no se debe utilizar para diagnosticar ni tratar un problema de salud o enfermedad. No tiene como fin reemplazar la consulta con un médico. Para recibir más asesoría, consulte con su médico. Takeda hace todos los esfuerzos razonables para incluir información precisa y actualizada. No obstante, la información proporcionada en el sitio web no es exhaustiva, por lo que Takeda no asume responsabilidad alguna en el evento en que se presente alguna imprecisión o que la información no se encuentre actualizada y/o completa. Información de contacto: Baxalta Colombia S.A.S., ("Takeda") Calle 116 # 7-15, Piso 7, Edificio Cusezar - Bogotá D.C. Colombia. Phone: +57 (1) 6393600. Para el reporte de eventos adversos u otra información de seguridad relacionada con nuestros productos, por favor reportarlo al siguiente correo: ae.brasam@takeda.com.

El uso de todas las imágenes y testimonios de pacientes en este sitio web está autorizado. En ningún caso usted estará autorizado para copiar o usar de cualquier modo dichas imágenes o testimonios.

Todas las marcas registradas son propiedad de sus respectivos titulares y su uso por parte de terceros se encuentra expresamente prohibido. Takeda se reserva todos los derechos de autor. Se prohíbe cualquier reproducción o uso, total o parcial, sin la previa y expresa autorización por escrito de Takeda.