

Este folleto describe la siguiente información:

- Los síntomas y las complicaciones reumatológicas de MPS II
- La opinión actual de la bibliografía sobre cómo manejar una enfermedad reumatológica en pacientes con MPS II

Este folleto es un resumen de la información publicada en febrero de 2018, no es exhaustivo ni constituye ninguna recomendación. El reumatólogo es responsable de determinar el plan de manejo óptimo para cada paciente.



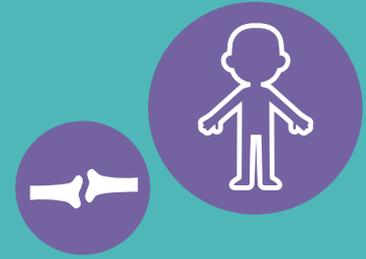
Visite sindromedehunter.com.mx para obtener más información

La información que contiene este folleto está dirigida únicamente a profesionales de atención médica.

Esta información está dirigida a una audiencia internacional fuera de los EE. UU. y ha sido producida por Takeda. Este folleto se ha desarrollado de conformidad con los estándares legales y de la industria para proporcionar información para profesionales de atención médica sobre temas de salud relacionados con el síndrome de Hunter. Takeda hace todos los esfuerzos razonables para incluir información precisa y actualizada. Sin embargo, la información que se proporciona en este folleto no es exhaustiva.



Copyright 2023 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Todos los derechos reservados. Takeda y el logotipo de Takeda son marcas registradas de Takeda Pharmaceutical Company Limited. C-ANPROM/MX/ELA/0028
Febrero 2023



MPS II

Una combinación de molestias frecuentes durante la infancia en su paciente puede indicar la presencia de síndrome de Hunter (MPS II), un trastorno genético poco frecuente que afecta principalmente a pacientes de sexo masculino. La MPS II es causada por una mutación que detiene la producción de la enzima lisosomal iduronato 2-sulfatasa (I2S). La I2S normalmente descompone moléculas llamadas glicosaminoglicanos (GAG); sin la I2S, los GAG se acumulan y producen una enfermedad progresiva y multisistémica, lo que conduce a una mortalidad temprana.¹

Los primeros síntomas que deben generar sospechas de la presencia de MPS II incluyen otitis media, hernia abdominal, obstrucción nasal y agrandamiento de las amígdalas/adenoides y la lengua.² Estos síntomas coinciden con molestias frecuentes que se presentan en la infancia. Los pacientes con MPS II casi siempre presentan afectación musculoesquelética que implica un malestar o deformidad en las articulaciones, lo que se puede confundir con artritis inflamatoria si aún no se ha realizado el diagnóstico de MPS II.³

La diferencia clave entre pacientes con MPS II y niños saludables es que estos síntomas ocurren de forma temprana y combinada, y es posible que sean difíciles de tratar.⁴ Es importante poder diagnosticar MPS II en los pacientes de forma temprana, a fin de poder iniciar el control adecuado.⁵

ACTÚE DE INMEDIATO



Si las contracturas o el dolor en las articulaciones evolucionan sin evidencia de inflamación, considere la posibilidad de que se trate del **síndrome de Hunter (mucopolisacaridosis tipo II [[MPS II]]): una enfermedad poco frecuente y multisistémica que es potencialmente fatal.**

Si sospecha de la presencia del síndrome de Hunter:
CONSULTE A UN ESPECIALISTA HOY MISMO

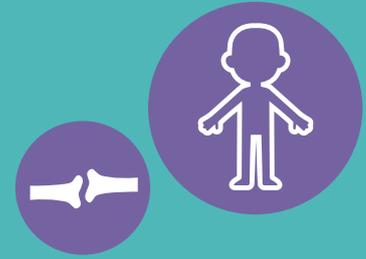
Visite sindromedehunter.com.mx para obtener más información

La información que contiene este folleto está dirigida únicamente a profesionales de atención médica.

Esta información está dirigida a una audiencia internacional fuera de los EE. UU. y ha sido producida por Takeda. Este folleto se ha desarrollado de conformidad con los estándares legales y de la industria para proporcionar información para profesionales de atención médica sobre temas de salud relacionados con el síndrome de Hunter. Takeda hace todos los esfuerzos razonables para incluir información precisa y actualizada. Sin embargo, la información que se proporciona en este folleto no es exhaustiva.



Copyright 2023 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Todos los derechos reservados. Takeda y el logotipo de Takeda son marcas registradas de Takeda Pharmaceutical Company Limited. C-ANPROM/MX/ELA/0028 Febrero 2023



Manifestación

El curso y la manifestación exactos de la enfermedad en cada paciente con MPS II son únicos, pero comparten algunas características. Generalmente, los pacientes tienen una apariencia normal al nacer, pero con el paso del tiempo, se observa un perímetro cefálico grande, nariz ancha y fosas nasales ensanchadas, frente prominente, mandíbula grande, labios gruesos y lengua grande y prominente.² Otitis media, hernia abdominal y agrandamiento de las amígdalas/adenoides son síntomas comunes y es posible que los pacientes se sometan a múltiples cirugías para tratar estos problemas antes de recibir un diagnóstico de MPS II.²

Las manifestaciones musculoesqueléticas también son características presentes en casi todos los pacientes con MPS II debido a la acumulación de GAG en los tejidos blandos y condrocitos.^{3,5} Estas manifestaciones incluyen baja estatura, manos en garra, contracturas articulares, rigidez en las articulaciones, artropatía, deformidades en la columna vertebral y costillas (cifosis, escoliosis), alteraciones de la marcha, deterioro de las habilidades motoras finas, inestabilidad atloaxoidea y deformidades esqueléticas simétricas difusas.^{2,3}

Las patologías musculoesqueléticas en pacientes con MPS II se denominan de manera colectiva disostosis múltiple, y las anomalías pueden incluir: aplanamiento de las vértebras (platispondilia) con acuñamiento anterior, hipoplasia odontoide, cifosis toracolumbar, costillas en forma de remo, clavículas cortas y engrosadas, falanges en forma de bala (cortas y gruesas con ensanchamiento proximal), cráneo grande con engrosamiento de calvaria y silla turca en forma de J.³ Al igual que otras características de MPS II, las manifestaciones y patologías musculoesqueléticas se pueden atribuir a otras causas.

Los cambios musculoesqueléticos pueden limitar profundamente la movilidad y calidad de vida de los pacientes con MPS II. Por ejemplo, si la rigidez y las contracturas abarcan los tobillos y tendones de Aquiles, es posible que los pacientes comiencen a caminar en puntas de pie. La combinación de contracturas articulares, anomalías en los pies y en la articulación en la cadera, y valgo de rodilla grave y frecuente puede tener un grave impacto en la marcha y en la capacidad del paciente para caminar de forma independiente.³ Por lo tanto, es importante reconocer los síntomas de MPS II de forma temprana para diferenciar estas características de las artritis inflamatorias y determinar un diagnóstico que permita el manejo adecuado del paciente.³

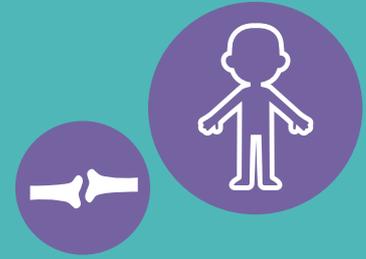
Visite sindromedehunter.com.mx para obtener más información

La información que contiene este folleto está dirigida únicamente a profesionales de atención médica.

Esta información está dirigida a una audiencia internacional fuera de los EE. UU. y ha sido producida por Takeda. Este folleto se ha desarrollado de conformidad con los estándares legales y de la industria para proporcionar información para profesionales de atención médica sobre temas de salud relacionados con el síndrome de Hunter. Takeda hace todos los esfuerzos razonables para incluir información precisa y actualizada. Sin embargo, la información que se proporciona en este folleto no es exhaustiva.



Copyright 2023 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Todos los derechos reservados. Takeda y el logotipo de Takeda son marcas registradas de Takeda Pharmaceutical Company Limited. C-ANPROM/MX/ELA/0028
Febrero 2023



Diagnóstico diferencial

Las manifestaciones musculoesqueléticas en pacientes con MPS II coinciden con los síntomas de muchas otras afecciones, por lo que es fundamental determinar un diagnóstico diferencial de MPS II.³ Por ejemplo, la MPS II afecta el crecimiento axial, lo que finalmente causa una baja estatura. Por el contrario, los pacientes con artritis inflamatorias son más propensos a manifestar trastornos de crecimiento en áreas localizadas (p. ej., micrognatia o disimetría de las piernas) o una estatura baja proporcional. Además, tales trastornos solo ocurren en los pacientes que tienen artritis inflamatoria antes de alcanzar la maduración esquelética.³

La rigidez y las contracturas en las articulaciones en pacientes con MPS II pueden imitar afecciones como la artritis reumatoide y artritis idiopática juvenil, pero a diferencia de la rigidez que se observa en casos de artritis inflamatorias, la rigidez en pacientes con MPS II no suele empeorar durante la mañana, no se agrava por descansar ni se alivia por realizar una actividad. Asimismo, no se manifiestan signos locales de inflamación como hinchazón, calor o sensibilidad en pacientes con MPS II, ni tampoco se manifiestan signos sistémicos de inflamación como fiebre o marcadores elevados de inflamación mediante análisis de laboratorio (ritmo de eritrosedimentación [[Erythro sedimentation rate, ESR] y proteína C-reactiva [[C-reactive protein, CRP]]. Es posible que las articulaciones de pacientes con MPS II parezcan inflamadas, pero esto se debe al agrandamiento óseo subyacente, a diferencia de la presencia de derrames de líquido sinovial en las artritis inflamatorias. Además, las anomalías articulares en pacientes con MPS II **no responden** a los corticosteroides ni a otros tratamientos antiinflamatorios.³



Visite [sindromedehunter.com.mx](https://www.sindromedehunter.com.mx) para obtener más información



La información que contiene este folleto está dirigida únicamente a profesionales de atención médica.

Esta información está dirigida a una audiencia internacional fuera de los EE. UU. y ha sido producida por Takeda. Este folleto se ha desarrollado de conformidad con los estándares legales y de la industria para proporcionar información para profesionales de atención médica sobre temas de salud relacionados con el síndrome de Hunter. Takeda hace todos los esfuerzos razonables para incluir información precisa y actualizada. Sin embargo, la información que se proporciona en este folleto no es exhaustiva.

Copyright 2023 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Todos los derechos reservados. Takeda y el logotipo de Takeda son marcas registradas de Takeda Pharmaceutical Company Limited. C-ANPROM/MX/ELA/0028
Febrero 2023



Los pacientes con MPS II pueden sufrir hipoplasia odontoide y, como consecuencia, esto puede derivar en inestabilidad atloaxoidea, compresión de la médula espinal y otras complicaciones neurológicas. La inestabilidad cervical también se puede detectar en la artritis idiopática juvenil y artritis relacionada con entesitis, pero sin afectación neurológica.³

A diferencia de los pacientes con MPS II, los pacientes con artritis inflamatorias pueden presentar anomalías radiográficas como lesiones óseas erosivas, osteopenia periarticular, estrechamiento del espacio articular y derrames de líquido articular, que producen cambios en la forma o longitud de los huesos en las zonas inflamadas. Sin embargo, no se manifiestan los cambios esqueléticos simétricos difusos observados en pacientes con MPS II.³

Analice más allá del diagnóstico de artritis idiopática juvenil. Si las contracturas o el dolor en las articulaciones evolucionan sin evidencia de inflamación, considere la posibilidad de que se trate del síndrome de Hunter (mucopolisacaridosis tipo II [[MPS II]): una enfermedad poco frecuente y multisistémica que es potencialmente fatal.



Visite sindromedehunter.com.mx para obtener más información

La información que contiene este folleto está dirigida únicamente a profesionales de atención médica.

Esta información está dirigida a una audiencia internacional fuera de los EE. UU. y ha sido producida por Takeda. Este folleto se ha desarrollado de conformidad con los estándares legales y de la industria para proporcionar información para profesionales de atención médica sobre temas de salud relacionados con el síndrome de Hunter. Takeda hace todos los esfuerzos razonables para incluir información precisa y actualizada. Sin embargo, la información que se proporciona en este folleto no es exhaustiva.



Copyright 2023 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Todos los derechos reservados. Takeda y el logotipo de Takeda son marcas registradas de Takeda Pharmaceutical Company Limited. C-ANPROM/MX/ELA/0028
Febrero 2023



El siguiente resumen describe la opinión actual en la bibliografía (en febrero de 2018); no obstante, el reumatólogo es responsable de determinar el plan de manejo óptimo para cada paciente.

Manejo

Luego del examen clínico inicial que realiza el reumatólogo de las características musculoesqueléticas en pacientes con MPS II, se pueden realizar evaluaciones con mayor profundidad:²

- La rigidez y las contracturas en las articulaciones, artropatía y deformidades en la columna vertebral se pueden evaluar a través de la prueba de la marcha de 6 minutos a fin de analizar la postura y la capacidad para caminar, y al medir el rango de movimiento articular a medida que avanza la enfermedad.²
- Una radiografía puede caracterizar anomalías como la forma y el grosor anormal de huesos, osificación epifisaria irregular de las articulaciones en las manos, hombros y codos, escotadura en las superficies laterales de las vértebras, artropatías destructiva de cadera y deformidades en la médula espinal.^{2,5,6}

Luego de descartar influencias neurológicas (p. ej., una compresión de médula espinal que cause marcha espástica o debilidad), se pueden tomar medidas para preservar y mejorar las funciones físicas, por ejemplo, mediante un programa de fisioterapia que incluya el entrenamiento de movilidad, fuerza y resistencia, la mejora de las habilidades motoras finas para las manos y entrenamiento de la marcha para las extremidades inferiores. Es posible que las sesiones de entrenamiento cortas y regulares resulten más eficaces que las sesiones semanales, y se puede registrar el progreso mediante una evaluación inicial y evaluaciones periódicas posteriormente.⁵ Los aparatos ortopédicos, como calzados, rodilleras, coderas, corsés y aparatos para caminar, también pueden ayudar al paciente con las actividades diarias.²

Visite sindromedehunter.com.mx para obtener más información

La información que contiene este folleto está dirigida únicamente a profesionales de atención médica.

Esta información está dirigida a una audiencia internacional fuera de los EE. UU. y ha sido producida por Takeda. Este folleto se ha desarrollado de conformidad con los estándares legales y de la industria para proporcionar información para profesionales de atención médica sobre temas de salud relacionados con el síndrome de Hunter. Takeda hace todos los esfuerzos razonables para incluir información precisa y actualizada. Sin embargo, la información que se proporciona en este folleto no es exhaustiva.



Copyright 2023 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Todos los derechos reservados. Takeda y el logotipo de Takeda son marcas registradas de Takeda Pharmaceutical Company Limited. C-ANPROM/MX/ELA/0028
Febrero 2023



La cirugía cumple una función en el manejo de manifestaciones musculoesqueléticas más graves de MPS II a fin de preservar la movilidad a largo plazo.⁵ Los procedimientos quirúrgicos pueden incluir la descompresión de la médula espinal o nervio mediano, artrodesis instrumentada (para estabilizar y fortalecer la columna vertebral), artroscopia, reemplazo de cadera o rodilla, corrección axial de las extremidades inferiores y liberación de dedo en resorte (secundario al síndrome del túnel carpiano).²

Resumen

Las manifestaciones musculoesqueléticas son características presentes en casi todos los pacientes con MPS II debido a la acumulación de GAG en los tejidos blandos y condrocitos; las patologías musculoesqueléticas que se observan en estos pacientes se denominan de manera colectiva disostosis múltiple.^{3,5} Los cambios musculoesqueléticos pueden limitar profundamente la movilidad y calidad de vida de los pacientes con MPS II; por ejemplo, los pacientes pueden comenzar a caminar en puntas de pie o ser incapaces para caminar de forma independiente.³

Al igual que otras características de MPS II, las manifestaciones y patologías musculoesqueléticas se pueden atribuir a otras causas, por lo tanto, los reumatólogos deben ser capaces de diferenciar estas características de las artritis inflamatorias.³ Luego del diagnóstico de MPS II, los reumatólogos pueden ayudar a evaluar y registrar el avance de los síntomas musculoesqueléticos a través de exámenes clínicos sencillos, la prueba de la marcha de 6 minutos, las evaluaciones del rango de movimiento articular y radiografías a fin de ayudar a orientar un programa de fisioterapia, sugerir aparatos ortopédicos o recomendar una cirugía.^{2,5}

Referencias:

1. Burton BK, Giugliani R. Diagnosing Hunter syndrome in pediatric practice: practical considerations and common pitfalls. *Eur J Pediatr* 2012; 171(4): 631–639.
2. Scarpa M et al. Mucopolysaccharidosis type II: European recommendations for the diagnosis and multidisciplinary management of a rare disease. *Orphanet J Rare Dis* 2011; 6(1): 72.
3. Morishita K, Petty RE. Musculoskeletal manifestations of mucopolysaccharidoses. *Rheumatology* 2011; 50(suppl 5): v19–v25.
4. Mendelsohn NJ et al. Importance of surgical history in diagnosing mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): Data from the Hunter Outcome Survey. *Genet Med* 2010; 12(12): 816–822.
5. Muenzer J et al. Multidisciplinary Management of Hunter Syndrome. *Pediatrics* 2009; 124(6): e1228–e1239.
6. Martin R et al. Recognition and Diagnosis of Mucopolysaccharidosis II (Hunter Syndrome). *Pediatrics* 2008; 121(2): e377–e386.



Visite sindromedehunter.com.mx para obtener más información

La información que contiene este folleto está dirigida únicamente a profesionales de atención médica.

Esta información está dirigida a una audiencia internacional fuera de los EE. UU. y ha sido producida por Takeda. Este folleto se ha desarrollado de conformidad con los estándares legales y de la industria para proporcionar información para profesionales de atención médica sobre temas de salud relacionados con el síndrome de Hunter. Takeda hace todos los esfuerzos razonables para incluir información precisa y actualizada. Sin embargo, la información que se proporciona en este folleto no es exhaustiva.



Copyright 2023 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Todos los derechos reservados. Takeda y el logotipo de Takeda son marcas registradas de Takeda Pharmaceutical Company Limited. C-ANPROM/MX/ELA/0028
Febrero 2023