

# ¿ESTÁ PASANDO POR ALTO EL SÍNDROME DE HUNTER?



## ACTÚE A TIEMPO\*

EL SÍNDROME DE HUNTER ES UNA ENFERMEDAD GENÉTICA PROGRESIVA

\*Tenga en cuenta la importancia de la evaluación, el diagnóstico y el seguimiento tempranos por parte de un especialista.

Una combinación poco frecuente de afecciones habituales de la infancia podría indicar la presencia de **síndrome de Hunter (MPS II)**



+



+



**De 1 a 2 años**

El 78 % de los pacientes en el Estudio de los resultados de Hunter (Hunter Outcome Survey, HOS) desarrollaron

**una hernia abdominal<sup>1</sup>**

El 72 % de los pacientes del HOS tuvieron **otitis media<sup>2</sup>**

**De 2 a 3 años**

El 68 % de los pacientes del HOS tenían **amígdalas o adenoides agrandadas<sup>1</sup>**

El 95 % de los pacientes del HOS se describieron con **dimorfismo facial<sup>1</sup>**

Para obtener más información, visite:

**[sindromedehunter.com.mx](http://sindromedehunter.com.mx)**

MPS II = Mucopolisacaridosis tipo II HOS = Estudio de los resultados de Hunter  
Datos de edad media de la aparición y de prevalencia del HOS (Estudio de los resultados de Hunter) 1. Wraith JE et al. Genet Med 2008; 10(7): 508-516 2. Kellmann A et al. J Inherit Metab Dis 2012; 35(2): 343-353.



Copyright 2023 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Todos los derechos reservados. Takeda y el logotipo de Takeda son marcas comerciales registradas de Takeda Pharmaceutical Company Limited.

C-ANPROM/MX/HUNS/0022 Febrero 2023



Hunter

## Nacimiento y primeros síntomas

“Hunter fue mi primer hijo y era todo lo que una madre podría querer de su primer bebé. Pero padeció de una hernia umbilical, infecciones de oído y secreciones nasales desde que tenía apenas unos meses, y estos síntomas nunca desaparecieron. Y tenía la cabeza grande. No comenzó a caminar hasta los 13 meses porque su cabeza era muy grande.

“Quedé embarazada de Kingston cuando Hunter tenía 6 meses. Estábamos encantados de tener otro hijo, pero ambos tenían enfermedades crónicas todo el tiempo, con infecciones de oído o secreciones nasales.

“Kingston se enfermaba más que Hunter. Siempre estaba bajo tratamiento respiratorio, que se lo atribuíamos al asma y a los problemas respiratorios de nacimiento.”

**“Ambos tenían enfermedades crónicas todo el tiempo, con infecciones de oído o secreciones nasales.”**

## Diagnóstico del síndrome de Hunter

“Encontramos una médica muy buena que quería realizar pruebas por los retrasos en el desarrollo, por lo que allí comenzó todo. Luego dijo que tenía una sospecha basada en el aspecto de Kingston y nos derivó a un genetista.

“Realmente nos proporcionaron poca información, ya que nos dijeron que era un trastorno enzimático. Luego, recibimos la llamada telefónica en la que nos confirmaron que ambos tenían mucopolisacaridosis II (MPS II). Fue un momento difícil: muchas lágrimas y mucha negación. Tus hijos son perfectos a tus ojos, y es como si se destruyeran tus sueños.

“Al buscar información sobre MPS II, encontré a otros niños en la web que se veían como mis hijos. Al ver a estos otros niños, a los que no les diagnosticaron la enfermedad hasta los 4 o 5 años, me sentí muy agradecida de que el médico lo detectara simplemente al ver los rasgos muy marcados y pronunciados en mi hijo que en ese momento tenía 1 año. Estaba muy agradecida de que lo detectáramos de manera temprana, porque podría haber sido peor”



Hunter

**“Estaba muy agradecida de que lo detectáramos de manera temprana, porque podría haber sido peor.”**

# Signos y síntomas multisistémicos del síndrome de Hunter

## Del sistema nervioso central

- Deterioro mental<sup>1,2</sup>
- Problemas conductuales<sup>1,2</sup>
- Convulsiones<sup>1,2</sup>
- Hidrocefalia\*<sup>1,2</sup>
- Compresión de la médula espinal y mielopatía cervical, que causa inestabilidad atlantoaxial o estenosis\*<sup>1,3</sup>  
(\*sin afectación del SNC primario)<sup>4</sup>

## Respiratorios

- Obstrucción de las vías respiratorias superiores<sup>1</sup>
- Apnea obstructiva del sueño<sup>1</sup>
- Infecciones frecuentes<sup>1</sup>
- Enfermedad restrictiva de las vías respiratorias<sup>1</sup>

## Del sistema nervioso periférico

- Compresión del nervio periférico (p. ej., síndrome del túnel carpiano)<sup>1</sup>

## Esqueléticos

- Disostosis múltiple<sup>1</sup>
- Rigidez y contracturas de las articulaciones<sup>2</sup>
- Manos en forma de garra<sup>1</sup>
- Estatura baja<sup>3</sup>
- Deformidades de la columna (p. ej., cifosis, escoliosis)<sup>3</sup>

## Oculares

- Pérdida de la visión<sup>1,3</sup>
- Hinchazón del disco óptico (p. ej., papiledema)<sup>1,3</sup>
- Degeneración pigmentaria retiniana<sup>1</sup>

## Auditivos

- Pérdida de la audición<sup>1,2,4</sup>
  - Conductivo
  - Neurosensorial

## Del aspecto

- Cabeza de gran tamaño<sup>1,2</sup>
- Rasgos faciales distintivos (p. ej., nariz ancha, fosas nasales ensanchadas, frente prominente, labios gruesos)<sup>1,2</sup>
- Lengua grande<sup>1</sup>

## Cardíacos

- Soplo cardíaco<sup>4</sup>
- Enfermedad de las válvulas cardíacas<sup>2</sup>
- Miocardiopatía<sup>2</sup>

## Gastrointestinales

- Hepatoesplenomegalia<sup>2</sup>
- Hernia umbilical e inguinal<sup>2</sup>
- Problemas para tragar<sup>4</sup>
- Diarrea<sup>1</sup>

## Cutáneos

- Piel engrosada e inelástica<sup>1</sup>
- Lesiones cutáneas con pápulas "en empedrado"<sup>1</sup>



1. Martin R et al. Pediatrics 2008; 121(2): e377-e386.

2. Wraith JE et al. Eur J Pediatr 2008; 167(3): 267-277.

3. Scarpa M et al. Orphanet J Rare Dis 2011; 6(1): 72-90.

4. Holt J et al. J Pediatr 2011; 159(2): 320-326.

# Signos físicos visibles



## CABEZA GRANDE Y CARACTERÍSTICAS FACIALES DISTINTIVAS<sup>1,4</sup>

- Labios gruesos<sup>1,3</sup>
- Nariz ancha y fosas nasales ensanchadas<sup>3</sup>
- Exceso de vello facial<sup>2</sup>
- Elevaciones supraorbitales prominentes<sup>1,3</sup>
- Mejillas grandes<sup>1-3</sup>



## RETRASO EN EL DESARROLLO<sup>1-4</sup>

Se observa retraso del habla en los pacientes con afectación del SNC<sup>1-3</sup>

## ESTATURA BAJA\*, TRONCO Y CUELLO CORTOS<sup>3</sup>



## RIGIDEZ ARTICULAR Y CONTRACTURAS<sup>1-4</sup>

Rango de movimiento reducido<sup>1</sup>



## MANOS EN FORMA DE GARRA Y SÍNDROME DEL TÚNEL CARPIANO<sup>1-4</sup>

Puede causar la pérdida de la función<sup>1</sup>

1. Martin R et al. Pediatrics 2008; 121(2): e377-e386.  
2. Wraith JE et al. Eur J Pediatr 2008; 167(3): 267-277.  
3. Scarpa M et al. Orphanet J Rare Dis 2011; 6(1): 72-90.  
4. Holt J et al. J Pediatr 2011; 159(2): 320-326.

# Gravedad actual de la enfermedad e impacto en la vida

“Mis hijos tienen MPS II grave y se ven afectados cognitivamente por la enfermedad. Hunter tiene más tesaurismos en el rostro y las manos. No entiende las cosas como lo haría un niño normal. Es más agresivo, muy conversador y una persona muy sociable. Kingston no habla con mucha frecuencia. Tiene 6 años y solo usa alrededor de 60 palabras. No comprende las cosas: es más un niño que hace contacto visual. Tiene algunos de los rasgos faciales de MPS II y problemas cardíacos.

“Dependen completamente de mí. Son mi razón de vida: se trata de cuidarlos todo el tiempo, porque no pueden hacer nada solos: juego con ellos, les presto atención hasta que se acuestan; y al día siguiente lo hacemos todo nuevamente.”



## ACTÚE A TIEMPO\*

\* Tenga en cuenta la importancia de la evaluación, el diagnóstico y el seguimiento tempranos por parte de un especialista.

Para obtener más información, visite:  
[sindromedehunter.com.mx](http://sindromedehunter.com.mx)



Copyright 2023 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Todos los derechos reservados. Takeda y el logotipo de Takeda son marcas comerciales registradas de Takeda Pharmaceutical Company Limited.

C-ANPR0MMX/HUNS/0022 Febrero 2023