

# ¿ESTÁ PASANDO POR ALTO EL SÍNDROME DE HUNTER?

Información para  
los profesionales  
de la salud



C-ANPROM/MX/ELA/0021 Febrero 2023

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.



# INTRODUCCIÓN AL SÍNDROME DE HUNTER

Puede ser uno de los primeros médicos en reconocer los signos y síntomas del síndrome de Hunter.

Una combinación poco frecuente de afecciones frecuentes de la infancia podría indicar la presencia del síndrome de Hunter, también conocido como mucopolisacaridosis tipo II (MPS II).



Evalúe el abdomen

Evalúe el área de oído, nariz y garganta (ear, nose, throat, ENT)

Evalúe la presencia de otros síntomas

## ACTÚE A TIEMPO\*

Este libro electrónico proporciona información sobre los signos y síntomas del síndrome de Hunter, incluida la importancia de la derivación temprana y el tratamiento multidisciplinario de la enfermedad.

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

Este libro electrónico ha sido producido por Takeda para el uso de los profesionales de cuidados de la salud ubicados fuera de los EE. UU.

Este recurso está dirigido a un público internacional fuera de los EE. UU. y ha sido producido por Takeda. Este recurso se ha desarrollado de acuerdo con los estándares legales y de la industria para brindar información a los profesionales de cuidados de la salud acerca del síndrome de Hunter. Takeda hará todos los esfuerzos razonables para incluir información exacta y actualizada. No obstante, la información proporcionada en este libro electrónico no es exhaustiva. Todas las marcas comerciales son propiedad de sus respectivos propietarios.

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.

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

# CAPÍTULOS

## ACERCA DEL SÍNDROME DE HUNTER

Información básica sobre el síndrome de Hunter, qué es y cómo se produce



## LA COMUNIDAD DEL SÍNDROME DE HUNTER

Historias de familias que conviven con el síndrome de Hunter

## SIGNOS Y SÍNTOMAS

¿Se está pasando por alto el síndrome de Hunter? Averigüe sobre los grupos de síntomas de advertencia que pueden indicar la presencia del síndrome de Hunter



## DIAGNÓSTICO

Lea más sobre las pruebas de laboratorio que pueden ayudar a confirmar un diagnóstico del síndrome de Hunter

## CONVIVIR CON EL SÍNDROME DE HUNTER

Cómo el síndrome de Hunter puede afectar la vida cotidiana

## RECURSOS

Enlaces a otros sitios web que le pueden resultar útiles



# 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 casi siempre a los varones. <sup>1</sup> Se estima que la afección está presente en 1 de cada 162 000 bebés recién nacidos. <sup>2</sup> El síndrome de Hunter puede afectar cualquier parte del cuerpo, y se presenta a través de una serie de signos y síntomas. <sup>3</sup> En la mayoría de los niños, estos comienzan a aparecer entre los 2 y 4 años. <sup>4</sup>

## ¿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). <sup>4</sup>

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. <sup>5</sup>

La I2S es esencial para descomponer moléculas particulares, conocidas como glicosaminoglicanos (glycosaminoglycan, GAG). <sup>4</sup> Si la I2S es deficiente o está ausente, como en el síndrome de Hunter, se acumulan GAG, que evitan que las células funcionen correctamente. <sup>4</sup>

## AIDEN Y AJ

Aiden sufrió infecciones frecuentes de oído. A los 18 meses, aproximadamente cuando nació su hermano, AJ, le quitaron las adenoides. A los 2 años, Aiden presentaba retraso en el lenguaje y se le refirió para que recibiera terapia ocupacional, fisioterapia y terapia del lenguaje. Después de un año, su pediatra sugirió que consultáramos a un genetista. Durante la cita, la genetista observó que AJ tenía los mismos síntomas.



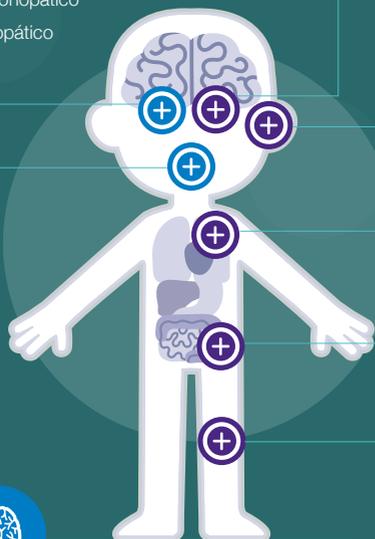
Para obtener más información, visite [sindromedehunter.com.mx](http://sindromedehunter.com.mx)

# SIGNOS Y SÍNTOMAS

El rango y la gravedad de los síntomas del síndrome de Hunter son únicos en cada paciente. Sin embargo, los síntomas tempranos se superponen con afecciones frecuentes de la infancia, lo que hace que sea difícil de detectar y, en última instancia, provoca retrasos en el diagnóstico.<sup>3</sup> Es importante reconocer la

combinación de síntomas de advertencia, como: otitis media, hernia abdominal, adenoides/amígdalas agrandadas e hígado/bazo agrandados, que puede indicar el síndrome de Hunter.<sup>4</sup>

- No neuronopático
- Neuronopático



## SISTEMA NERVIOSO

- Dificultad para masticar y tragar<sup>3</sup>
- Deterioro de las habilidades motoras<sup>3</sup>
- Convulsiones<sup>3</sup>
- Síndrome del túnel carpiano<sup>3</sup>
- Diarrea crónica<sup>3</sup>



## RETRASO EN EL DESARROLLO



## CABEZA

- Rasgos faciales distintivos<sup>3</sup>
- Lengua, amígdalas, adenoides, epiglotis agrandadas<sup>3</sup>
- Dientes irregulares o con forma de clavija<sup>3</sup>



## OÍDOS Y NARIZ

- Infecciones recurrentes<sup>3</sup>



## RESPIRATORIOS

- Obstrucciones de las vías respiratorias superiores<sup>3</sup>



## ABDOMEN

- Abdomen distendido debido al agrandamiento del hígado y/o el bazo<sup>3</sup>
- Obstrucción de la vejiga<sup>3</sup>



## HUESOS Y ARTICULACIONES

- Articulaciones rígidas y manos en forma de garra<sup>3</sup>

## Prevalencia de los síntomas de los análisis de la Encuesta de resultados de Hunter

No hay un curso típico de la enfermedad en el síndrome de Hunter; sin embargo, existen tendencias comunes en la progresión de la enfermedad.

1 a 2 años

Hernia <sup>6</sup>	78%
Otitis media <sup>7</sup>	72%



2 a 3 años

Rasgos faciales <sup>6</sup>	95%
Agrandamiento del hígado/bazo <sup>6</sup>	89%
Cualquier procedimiento quirúrgico <sup>8</sup>	84%
Adenoides/amígdalas agrandadas <sup>6</sup>	68%
Cualquier síntoma respiratorio <sup>9</sup>	70%



3 a 4 años

Signo/síntoma esquelético <sup>9</sup>	79%
Reparación de hernia <sup>8</sup>	50%
Adenoidectomía <sup>7</sup>	47%
Problemas conductuales <sup>6</sup>	36%
Lengua agrandada <sup>6</sup>	70%
Inserción del drenaje en T <sup>7</sup>	50%



4 a 6 años

Pérdida de la audición <sup>7</sup>	67%
Enfermedad de las válvulas cardíacas <sup>10</sup>	63%
Mano en forma de garra <sup>9</sup>	53%
Amigdalectomía <sup>8</sup>	36%



7 a 8 años

Cifosis/Escoliosis <sup>9</sup>	34%
Síndrome del túnel carpiano <sup>9</sup>	27%



# HISTORIAS DEL SÍNDROME DE HUNTER

## AIDEN Y AJ

Aiden parecía ser un bebé sano cuando nació. Sin embargo, alrededor de su primer año de vida comenzó a sufrir infecciones frecuentes del oído. El pediatra de la familia creía que estos eran síntomas “típicos” para un niño de su edad.

A los 18 meses (aproximadamente cuando nació su hermano, AJ), a Aiden le sacaron las adenoides. Seguía siendo un niño alegre y disfrutaba de jugar con su hermano menor, pero a los 2 años, los padres de Aiden notaron un retraso en el desarrollo del lenguaje. Aiden recibió terapia ocupacional, isioterapia y terapia del habla. A los 2 años y medio, no estaba mejorando y fue derivado a un genetista.

La genetista notó varias anomalías en Aiden: las puntas de sus dedos estaban dobladas, el puente de la nariz era plano y tenía, mucho vello. Además, notó que AJ tenía los mismos síntomas y sospechó que había un trastorno genético en la familia. A ambos hermanos pronto les diagnosticaron síndrome de Hunter.



Visite [sindromedehunter.com.mx](http://sindromedehunter.com.mx) para obtener más información sobre Aiden y AJ

## SILAS

Silas era normal cuando nació, pero a los 6 meses de edad, sus padres notaron que la parte posterior de la cabeza se estaba volviendo plana y que tenía dificultades para mantener la cabeza erguida. Tampoco le gustaba estar acostado boca abajo. Al año, Silas se enfermó con un resfriado grave, fiebre alta y bronquitis obstructiva. Luego, un médico preguntó si la circunferencia de la cabeza se había registrado.

A los 2 años, a Silas se le realizó una resonancia magnética (RM), que mostró una anomalía. Luego fue derivado para que le realizaran pruebas genéticas, lo que confirmó el diagnóstico de síndrome de Hunter.

Silas ahora está expuesto a enfermedades de los otros niños en la escuela y tiene problemas para interactuar en el jardín de niños debido a sus dificultades de aprendizaje y habla. Sus padres también deben asegurarse de que todas las puertas estén cerradas con llave, ya que suele abrir los armarios y podría lastimarse.



Visite [sindromedehunter.com.mx](http://sindromedehunter.com.mx) para obtener más información sobre Silas.

# HUNTER Y KINGSTON

Desde que nació, Hunter siempre estaba enfermo. Todos los meses visitábamos el hospital o el consultorio del médico por fiebre alta debido a infecciones de oído. También tenía una hernia umbilical que nunca desapareció. Cuando Hunter tenía 6 meses, su madre estaba embarazada de Kingston, y Hunter siempre estaba enfermo.

Para su madre, los dos niños parecían ser normales, pero Hunter tenía la cabeza grande y no comenzó a caminar hasta los 13 meses. Tenía infecciones de oído, malestar, tos y resfriados. Cuando Kingston nació, estuvo en cuidados intensivos durante tres

semanas. Nació con problemas pulmonares, y después de eso, casi siempre estuvo bajo tratamientos respiratorios.

Hunter y Kingston presentan dificultades cognitivas y ninguno habló hasta alrededor de los 4 años. Reciben terapia del habla y para las enfermedades físicas y los problemas sensoriales, y asisten a una escuela de necesidades especiales. Aunque Kingston tiene 6 años, solo conoce 60 palabras y generalmente usa unas 10 palabras por día.



Visite [sindromedehunter.com.mx](http://sindromedehunter.com.mx) para obtener más información sobre Hunter y Kingston.

# CONVIVIR CON EL SÍNDROME DE HUNTER

## SILAS

Aunque asiste al jardín de niños, Silas solo dice unas pocas palabras. Interactúa poco y todas las puertas y los armarios deben estar cerrados con llave para evitar que se lastime o que lastime a sus amigos. Estos son los desafíos que enfrentamos todos los días.

Natale, madre de Silas



## HUNTER Y KINGSTON

Hunter y Kingston presentan dificultades cognitivas y ninguno habló hasta alrededor de los 4 años. Reciben terapia del lenguaje y para las enfermedades físicas y los problemas sensoriales, y asisten a una escuela de necesidades especiales. A los 6 años, Kingston tiene un vocabulario de 60 palabras y solo usa 10 palabras por día.

Brittany, madre de Hunter y Kingston

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

# DIAGNÓSTICO

La sospecha del síndrome de Hunter generalmente surge luego de la aparición de diferentes síntomas de advertencia, que se describieron anteriormente, en particular si aparecen varios juntos.<sup>4</sup> Luego, es probable que se realicen exámenes físicos para evaluar los síntomas no neuronopáticos de la enfermedad, como rigidez articular, agrandamiento del abdomen y rasgos faciales característicos del síndrome de Hunter.<sup>3</sup> En niños mayores, también se podrían investigar las complicaciones cardíacas.<sup>3</sup>

## AIDEN Y AJ

La genetista notó varias anomalías en Aiden: las puntas de sus dedos estaban dobladas, el puente de la nariz era plano y tenía mucho vello. Además, notó que AJ tenía los mismos síntomas y sospechó que había un trastorno genético en la familia.

Toni Ann, madre de Aiden y AJ



## SILAS

“Cuando tenía 2 años, a nuestro niño le realizaron una RM. El especialista nos dijo que la RM había mostrado una anomalía que podía ser un síntoma de una enfermedad poco frecuente denominada mucopolisacaridosis. Un mes después, los resultados de los análisis de sangre confirmaron que Silas tenía síndrome de Hunter”

Natalie, madre de Silas

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

# PRUEBAS DEL SÍNDROME DE HUNTER



## Análisis de orina

- Los análisis de orina pueden ser el primer indicador de diagnóstico de la enfermedad; sin embargo, un resultado negativo no necesariamente descarta el diagnóstico. <sup>4</sup>



## Análisis de sangre/laboratorio

- Presencia reducida de I2S con deficiencia múltiple de sulfatasas descartada, es indicativo del síndrome de Hunter. <sup>4</sup>



## Pruebas genéticas

- Esta es la única manera de evaluar a los portadores de la mutación del síndrome de Hunter. <sup>4</sup>
- El asesoramiento genético podría ser beneficioso después de un diagnóstico. <sup>3</sup>

# TRATAMIENTO MULTIDISCIPLINARIO DEL SÍNDROME DE HUNTER

“El tratamiento de la enfermedad exige que el médico tenga conocimiento de los problemas especiales del paciente con síndrome de Hunter y que se debe adoptar un enfoque multidisciplinario” - Dr David Whiteman

El síndrome de Hunter se trata mejor con un equipo multidisciplinario (multidisciplinary team, MDT) compuesto por diferentes especialistas, que incluyen, entre otros, los siguientes:<sup>1</sup>



## Gastroenterólogo

Los gastroenterólogos pueden brindar asistencia con cualquier problema clínico relacionado con un agrandamiento del hígado y el bazo, o hernias abdominales.<sup>1</sup>



## Genetista

Estos médicos pueden informar a otros especialistas del genotipo de la mutación e informar a la familia sobre la necesidad de evaluar a otras personas para detectar mutaciones del síndrome de Hunter.<sup>3</sup>



## Reumatólogo

El reumatólogo ayuda a tratar manifestaciones, como manos en forma de garra, contracturas articulares y problemas de marcha.<sup>3</sup>



## Pediatra

El pediatra suele ser el primer punto de contacto con los miembros de la familia si surge un nuevo problema.<sup>3</sup>



## Cardiólogo

Las complicaciones cardiovasculares, tales como la enfermedad de las válvulas cardíacas, son un síntoma frecuente del síndrome de Hunter.<sup>3</sup>



## Otorrinolaringólogo

Este especialista puede ser el primer médico en reconocer el síndrome. Puede realizar evaluaciones otológicas y audiológicas anualmente y monitorear la afectación respiratoria.<sup>1</sup>



## Neuropsicólogo

El neuropsicólogo realizará evaluaciones y proporcionará tratamiento para pacientes con síndrome de Hunter con afectación neuronopática, como problemas conductuales, deterioro cognitivo o síntomas neuropáticos más avanzados.<sup>1</sup>

# RECURSOS

Hay una variedad de recursos informativos disponibles en:



## **SINDROMEDEHUNTER.COM.MX**

[sindromedehunter.com.mx](http://sindromedehunter.com.mx) es una referencia informativa en línea para profesionales de cuidados de la salud interesados en todos los aspectos del síndrome de Hunter. Se proporciona una variedad de información sobre el síndrome de Hunter, incluidos los recursos descargables para uso fuera de línea. Visite <http://sindromedehunter.com.mx>

# REFERENCIAS

1. Muenzer J *et al.* Multidisciplinary Management of Hunter Syndrome. *PEDIATRICS* 2009; 124(6): e1228–e1239.
2. Meikle PJ. Prevalence of Lysosomal Storage Disorders. *JAMA* 1999; 281(3): 249.
3. 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.
4. Burton BK, Giugliani R. Diagnosing Hunter syndrome in pediatric practice: practical considerations and common pitfalls. *Eur J Pediatr* 2012; 171(4): 631–639.
5. Martin R *et al.* Recognition and Diagnosis of Mucopolysaccharidosis II (Hunter Syndrome). *PEDIATRICS* 2008; 121(2): e377–e386.
6. Wraith JE *et al.* Initial report from the Hunter Outcome Survey. *Genet Med* 2008; 10(7): 508–516.
7. Keilmann A *et al.* Hearing loss in patients with mucopolysaccharidosis II: Data from HOS – the Hunter Outcome Survey. *J Inherit Metab Dis* 2012; 35(2): 343–353.
8. 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.
9. Link B *et al.* Orthopedic manifestations in patients with mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome) enrolled in the Hunter Outcome Survey. *Orthop Rev* 2010; 2(2): 16.
10. Kampmann C *et al.* Prevalence and Characterization of Cardiac Involvement in Hunter Syndrome. *J Pediatr* 2011; 159(2): 327–331.e2.