

CLIPPING SHIRE

Gazeta de Cuiabá 27.09.2007

vivabem

GAZETA - Cuiabá, Quinta-feira, 27 de setembro de 2007

Descubra o que é a síndrome de Hunter

PÁGINA 6

Idade avançada, mas com qualidade de vida

PÁGINAS 4 E 5

Rótulos guardam dados importantes dos produtos

PÁGINA 7

Shire

Sem dúvida

Esperança para portadores da síndrome de Hunter

KHADINE NOWACZYK
DA REDAÇÃO

A síndrome de Hunter é uma doença genética que precisa ser diagnosticada o mais cedo possível. Também chamada de Mucopolissacaridose tipo II (MPSII), está ligada ao cromossomo X e por isso é transmitida pela mãe. "A grande maioria dos pacientes é do sexo masculino porque o homem tem apenas um cromossomo X e um Y. Em certas famílias existem vários casos em gerações diferentes", diz o geneticista clínico Caesar Fontes.

As mulheres possuem dois cromossomos X, por isso as chances de serem afetadas é menor porque trata-se de um gene recessivo; ou seja, se um X tiver o gene "doente" e o outro for saudável, a MPSII provavelmente não será manifestada ou seus sintomas serão mínimos. E como o homem tem apenas um X, se ele herdar o gene doente, então a doença se manifestará. "Se uma mãe teve um filho com MPSII, há risco de 50% de cada novo filho homem também ser afetado. E de 50% das filhas mulheres serem portadoras do gene e transmitirem aos netos homens", conta.

A Síndrome de Hunter está na classe das doenças do depósito lisossômico (DDLs). É causada pela deficiência de uma enzima chamada iduronato-2-sulfatase, que leva ao acúmulo dos glicosaminoglicanos (GAGs) no lisossomo. Glicosaminoglicanos são grandes moléculas compostas por milhares de moléculas de açúcares que para exercerem sua função nas células e tecidos precisam receber radicais protéicos, aminoácidos.

O problema que ocorre é que devido à deficiência da enzima iduronato-2-sulfatase, os glicosaminoglicanos não são quebrados e assim o organismo não consegue reaproveitá-los nem reciclá-los como deveria. Isso faz com que ocorra um acúmulo dentro dos lisossomos em regiões de tecido subcutâneo, como o fígado, baço, músculos (principalmente o cardíaco), ossos, articulações e ligamentos. Além de grande quantidade excretada na urina.

As manifestações são diversas, como

alterações faciais, cabeça com volume maior, abdômen aumentado, perda auditiva, comprometimento das válvulas do coração, obstrução das vias respiratórias, apnéia do sono, aumento do fígado e do baço. Pode ainda afetar a mobilidade nas juntas. Em alguns casos pode haver comprometimento do sistema nervoso central.

Existem graus de severidade. "São descritos um quadro mais severo, chamado de Tipo II A, onde o paciente tem retardo mental de moderado a severo e até crises convulsivas e o aspecto físico é muito comprometido. O Tipo II B, é mais leve e, em geral, não há comprometimento neurológico. Os sinais físicos são mais brandos", conta. Vale lembrar que na MPS II a criança apresenta normalidade ao nascer. Entretanto, nos dois primeiros anos de vida a progressão é muito rápida.

Até meados de 2005 não existia tratamento. Eram usadas apenas medidas paliativas e tentativas de resolver as complicações. Mas em 2006 foi aprovado para uso nos Estados Unidos e na Europa o Elaprased (idursulfase), uma enzima que repõe as que não produzidas pelo organismo dos portadores da síndrome de Hunter. O laboratório Shire HGT aguarda até o final deste ano a aprovação do medicamento pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa). "Esperamos que o Elaprased seja incluído na lista de medicamentos excepcionais do Ministério da Saúde e assim possa ser distribuído gratuitamente aos pacientes com regularidade", diz Caesar.

A síndrome de Hunter é uma doença genética que afeta sobretudo pessoas do sexo masculino



Laboratório Shire HGT

abc da Saúde

O que é:

Deficiência de uma enzima chamada iduronato-2-sulfatase, que leva ao acúmulo dos glicosaminoglicanos (GAGs) no lisossomo. Glicosaminoglicanos são grandes moléculas compostas por milhares de moléculas de açúcares.

Causas:

Genética. Gene transmitido pelo cromossomo X.

Sintomas e consequências:

Cabeça aumentada, face grosseira, nariz alargado, lábios grossos, bochechas proeminentes, gengivas espessas e língua crescida. Há estreitamento das vias aéreas nariz, faringe, laringe e traquéia. As cordas vocais são espessadas produzindo uma voz rouca. As secreções são muito espessas levando a ocorrência de infecções repetidas. Em alguns casos o coração é crescido e fraco. O volume do abdome é aumentado devido ao crescimento progressivo do fígado e do baço e o paciente apresenta hérnias umbilicais e/ou inguinais. As mãos e os pés são mais curtos com limitação dos movimentos das articulações. Há atraso e lentidão do desenvolvimento neurológico.

Diagnóstico:

Exame de urina e confirmação com um teste para medir a atividade enzimática a partir do sangue ou da pele do paciente.

Tratamento:

Terapia de Reposição Hormonal com a enzima idursulfase que melhora os sintomas e prolonga a vida do paciente.

Prevenção:

É possível perceber o coração e o fígado crescidos ainda no período pré-natal através da ultra-sonografia. Por isso é fundamental exames durante a gestação e visitas regulares ao pediatra após o nascimento. Onde procurar ajuda: Com um pediatra ou geneticista.