

CLIPPING SHIRE

Correio Braziliense 26.07.2008

Chamada de Capa

ESPERANÇA CONTRA O MAL DE HUNTER

**Dezenove pacientes
brasileiros com a síndrome de
Hunter, que pode levar à
morte, testam medicamento
aprovado pela Anvisa.**

PÁGINA 12

The logo for Shire, featuring a stylized blue swoosh above the word "Shire" in a bold, blue, sans-serif font.

CLIPPING SHIRE

Correio Braziliense 26.07.2008



Arquivo Pessoal

“

O TRATAMENTO NÃO REPRESENTA A CURA, MAS É UMA ARMA PODEROSA PARA MELHORAR A QUALIDADE DE VIDA

Roberto Giugliani, do Hospital de Clínicas de Porto Alegre

”

200 PESSOAS

já foram diagnosticadas com a síndrome de Hunter no país desde a década de 1990

Shire

Esperança contra a síndrome de Hunter

PALOMA OLIVETO

DA EQUIPE DO CORREIO

Quando Tanius, 14 anos, nasceu, a pediatra desconfiou que havia algo de errado com o menino. No primeiro semestre de vida, ele teve três crises de hérnia, infecção nos ouvidos e não conseguia se livrar dos antibióticos. A médica apostou numa doença de nome pouco familiar: mucopolissacaridose tipo II, também chamada síndrome de Hunter. Alguns testes mostravam que o diagnóstico estava correto, outros davam negativo. A confirmação só chegou dois anos depois, quando a mãe de Tanius já estava grávida do outro filho. Leonir, o Leo, hoje com 12, é portador do mesmo mal — doença genética rara, que afeta um em cada 155 mil nascidos, de difícil detecção e que, se não for tratada, pode ser fatal.

A esperança para os portadores — no Brasil, foram identificados 200 desde a década de 1990, sendo que 50 morreram — é uma substância aprovada recentemente pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa), a idursulfase. O medicamento, já utilizado em 40 países, foi testado em 96 pacientes nos Estados Unidos,

Inglaterra, Alemanha e Brasil. Aqui, 19 pessoas participaram dos testes clínicos, incluindo Tanius e Leo.

Identificada em 1917 pelo médico canadense Charles Hunter, a síndrome, hereditária, é provocada por um defeito no cromossomo X. Atinge principalmente homens, que possuem um cromossomo X, herdado da mãe, e um Y, vindo do pai. Já as mulheres são portadoras de dois X e, ainda que herdem o cromossomo com problema, dificilmente terão a doença manifestada. Porém, se tiverem filhos homens, são elas que passam a síndrome adiante. “O pesquisador que confirmou o diagnóstico foi muito antiético. Ele perguntou para a minha esposa: ‘Você sabia que você é a culpada?’. Ela estava grávida do Leo, então ele falou que, se nós quiséssemos, providenciaria um aborto. Foi um trauma muito grande”, conta Leonir Veneziani Silva, pai dos meninos.

Enzima

O cromossomo danificado faz com que as células deixem de sintetizar uma enzima que, por não ser digerida, acumula-se no organismo. “É como os diabéticos, que não produzem insuli-

na”, compara o geneticista Emerson Santos, professor da Universidade Federal de Alagoas, que participou das pesquisas clínicas que testaram a idursulfase

no Brasil. O acúmulo da enzima provoca diversos danos. Na forma branda da síndrome, alguns dos problemas são o aumento do baço, do fígado, do volume da cabeça, apnéia noturna, obstrução das vias aéreas, declínio progressivo das funções cardíacas, comprometimento das articulações, entre outros. Já a forma grave, além de todos esses danos, resulta em problemas neurológicos. Em ambos os casos, há possibilidade de morte na primeira década de vida, caso a síndrome não seja tratada.

“Os neuropediatras devem ficar alertas para alguns sinais, como atraso na evolução

psicomotora e limitação nas articulações. Geralmente, o bebê nasce perfeito e os sintomas se desenvolvem entre os 2 e 3 anos de idade. Além de evitar a morte, o diagnóstico precoce torna mais fácil reverter os danos cerebrais na forma grave da doença”, diz Emerson Santos. De acordo com o médico, um de seus pacientes que começou a participar dos testes da idursulfase aos 15 anos melhorou mui-

CLIPPING SHIRE

Correio Braziliense 26.07.2008

to com o tratamento. "Ele tinha dificuldades para escrever, subir escadas, escovar os dentes. Hoje, leva uma vida normal", conta.

Com a idursulfase, o organismo passa a sintetizar a enzima.

A administração é via infusão. Uma vez por semana, o paciente vai ao hospital, onde recebe as doses por via intravenosa. O processo dura, em média, três horas. "Esses tratamento não representa a cura, mas a esperança que os pacientes possam permanecer vivos, com boas condições. É uma arma poderosa para melhorar a qualidade de vida", atesta o geneticista Roberto Giugliani, chefe do serviço de genética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Ele coordenou a pesquisa no Brasil. O hospital da capital gaúcha foi escolhido pelo laboratório que desenvolveu a enzima porque há 35 anos pesquisa doenças genéticas.

Justiça

Apesar da esperança que empolga as famílias — não existe outro tratamento medicamentoso para o mal de Hunter em todo o mundo — as infusões ainda são muito caras. O laboratório não revela o custo, mas, de acordo com o pai de Tanius e Leo, cada dose do remédio custa US\$ 3 mil. Tanius, que pesa 59kg, consome cinco doses por semana, ou US\$ 60 mil por mês. "Eu não teria como pagar. Ainda mais para dois filhos", lembra Leonir. Como os meninos participaram dos testes, tiveram direito a 90 dias de tratamento gratuito. Porém, a família teve

de apelar para a Justiça para garantir a continuidade.

Ao contrário dos Estados Unidos, da Austrália e dos países europeus, o Sistema Único de Saúde no Brasil não cobre automaticamente os custos de tratamentos à base dos chamados medicamentos órfãos — remédios para doenças raras e que são os únicos do mundo para tratar determinadas doenças. Existe uma lista de medicamentos de alto custo, mas a síndrome de Hunter não está incluída. "Agora, essa tem de ser a nova luta das famílias", diz o geneticista Emerson Silva.

The logo for Shire, featuring a stylized blue swoosh above the word "Shire" in a bold, blue, sans-serif font.

CLIPPING SHIRE

Correio Braziliense 26.07.2008

Mal desconhecido

Pouco conhecida, a síndrome de Hunter ou mucopolissacaridose tipo II foi descrita pela primeira vez pelo médico canadense Charles Hunter, em 1917. Uma das dificuldades na sua identificação são os diversos sintomas apresentados pelos pacientes que, em princípio, não se relacionam. A doença pode levar à morte.

O que é

Trata-se de uma doença genética, hereditária, ligada ao cromossomo X. É causada pela deficiência de uma enzima, a iduronato-2-sulfatase. A falta dessa enzima provoca diversas disfunções orgânicas. A doença apresenta sete variações diferentes.

Diagnóstico

Um exame de urina investiga os níveis dos glicosaminoglicanos (GAGs) no organismo. Com a falta da enzima iduronato-2-sulfatase, há acúmulo de GAGs (açúcares de cadeia longa que compõem a estrutura de sustentação do colágeno). A confirmação da síndrome é feita por meio de um teste que mede a atividade enzimática a partir do sangue ou da pele do paciente.

Sintomas

Alterações faciais, cabeça com volume maior, aumento do abdômen, do fígado e do baço, perda auditiva, comprometimento das válvulas do coração, obstrução das vias respiratórias, apnéia do sono e restrição da mobilidade, devido ao acúmulo de substâncias nas juntas. Em alguns casos pode haver comprometimento do sistema nervoso central. Nem todas as pessoas são atingidas da mesma maneira.

Herança

A mãe que possui o gene defeituoso com uma probabilidade de 50% a da síndrome de Hunter só transmite



Incidência

A síndrome atinge homens, por A incidência é de um em cada foram detectados 200 casos.

CLIPPING SHIRE

Correio Braziliense 26.07.2008



Resultados

Os ensaios clínicos realizados com 96 pacientes mostraram que houve redução do tamanho do fígado e do baço, da massa ventricular, melhoria na excreção dos GAGs pela urina, da capacidade pulmonar e da mobilidade das juntas.

Tratamento

Existe apenas um tratamento medicamentoso para a doença. A substância, idursulfase, foi aprovada este ano pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária e é administrada em infusões semanais, com supervisão médica.

Herança

A mãe que possui o gene defeituoso passará a mutação genética com uma probabilidade de 50% a cada gestação. Já o pai portador da síndrome de Hunter só transmitirá o gene para as filhas.

Pais (Mãe portadora)



Pais (Pai com síndrome de Hunter)



Incidência

A síndrome atinge homens, por ser ligada ao cromossomo X. A incidência é de um em cada 155 mil nascidos. No Brasil, já foram detectados 200 casos.

The logo for Shire, featuring a stylized blue swoosh above the word "Shire" in a bold, blue, sans-serif font.