

HUNTER



Estima-se que a síndrome - distúrbio hereditário recessivo - afeta 1 em cada 155 mil nascidos vivos FOTO: ARQUIVO

## Síndrome tem tratamento

A síndrome de Hunter é um distúrbio genético grave, que afeta principalmente os homens (por ser ligada ao cromossomo X). A doença interfere na capacidade do organismo em quebrar e reciclar determinadas substâncias conhecidas como mucopolissacarídeos ou como glicosaminoglicanos (GAGs). Em geral, os sintomas não são aparentes ao nascer, mas começam a ser notados após o primeiro ano de vida.

Existem dois métodos disponíveis para diagnosticar a MPS II. O primeiro e mais utilizado é o exame de urina para investigar os níveis dos glicosaminoglicanos, sendo o primeiro passo a investigação da doença. A confirmação exata da síndrome só é feita com um teste para medir a atividade enzimática, a partir do sangue ou da pele do paciente. Estima-se que a doença atinja um em cada 155 mil nascidos vivos. No Brasil, historicamente, foram detectados cerca de 200 pacientes; no mundo foram diagnosticados cerca de 2 mil portadores, dos quais 500 nos Estados Unidos.

A boa notícia para os portadores da doença no Brasil é a aprovação pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (An-

visa), em maio último, do medicamento **Elaprase** (indursulfase), da **Shire Human Genetic Therapies**.

O Brasil foi um dos principais centros do estudo fase II da **idursulfase**. Dos 96 pacientes que participaram, 19 foram brasileiros, informa o médico geneticista Roberto Giugliani, chefe do serviço de genética do Hospital das Clínicas da UFRGS. O produto é administrado em infusões semanais e sua função é repor a enzima ausente ou insuficiente nestes pacientes, informa.

### Sintomas

As manifestações são diversas como alterações faciais, cabeça com volume maior, abdômen crescido devido ao aumento do volume do fígado e do baço, perda auditiva, comprometimento das válvulas do coração levando a um declínio da função cardíaca, obstrução das vias respiratórias, apnéia do sono, entre outros. ■

Mais informações:  
Associação Cearense de Doenças Genéticas (ACDG)  
(85) 32544260  
E-mail: acdg-ce@yahoo.com.br