

Síndrome de Hunter

Doença rara afeta 200 pessoas em todo o Brasil, dos quais 58 são de Minas Gerais

MÁRCIA MARIA CRUZ

Duas novidades prometem melhorar a vida dos portadores da mucopolissacaridose (MPS), uma doença genética raríssima, progressiva e multissistêmica. Chega ao mercado brasileiro o idursulfase, um medicamento para a MPS do tipo 2, que já era usado por pacientes de mais de 40 países, mas só foi aprovado para venda no Brasil há dois meses, pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa). Provocada por uma deficiência enzimática, a doença tem sete tipos. O tipo 2 é também conhecido como síndrome de Hunter.

A outra novidade é o tratamento multidisciplinar no Hospital Infantil João Paulo II, da Rede Fhemig. Além de enfermeiro, pediatra, cirurgião, pneumologista, cardiologista e fisioterapeuta, a equipe foi reforçada com nutricionista, psicólogo, assistente social, fonoaudiólogo e terapeuta ocupacional. O grupo, que já trabalha com enfermidades complexas, foi capacitado em junho, para atender esses pacientes de forma a lhes proporcionar melhor qualidade de vida.

O medicamento é muito caro. O gasto por paciente varia de R\$ 700 mil a R\$ 1 milhão por ano. Por isso, segundo a presidente da Associação Mineira dos Portadores de Mucopolissacaridoses (AMPMPs), Miriam Sandra Gon-

tijo Oliveira, o acesso ao tratamento tem ocorrido por meio de liminares judiciais, na maioria dos casos, ou pelo uso compassivo – quando as crianças fazem parte de pesquisas científicas. Ela reconhece que o tratamento é dispendioso, mas lembra que o acesso é um direito das crianças, uma vez que, quando isso não ocorre, podem até mesmo morrer.

Em Minas, 58 crianças são portadoras da mucopolissacaridose. Do total de portadoras, 28 ganharam liminar na Justiça e já recebem o medicamento. Porém, a batalha judicial para conseguir o medicamento é um sofrimento a mais para as famílias. O filho da vice-presidente da AMPMPs Dulcinéia Freitas Pereira de Paula, Victor Hugo Freitas de Paula, de 12 anos, é uma delas. O menino precisa fazer a reposição semanal de enzima para combater as complicações da doença, como a dificuldade respiratória. "A maior dificuldade no tratamento é o deslocamento para as crianças que moram no interior para os Hospitais João Paulo II e Hospital das Clínicas, ambos em Belo Horizonte." Só existe medicação para os tipos 1, 2 e 6. Para os outros, não há pesquisas nos laboratórios.

No Brasil, foram detectados cerca de 200 pacientes. No mundo, estima-se que foram diagnosticados cerca de 2 mil portadores da síndrome. Trata-se de uma doença genética,

autossômica recessiva, que faz parte dos erros inatos do metabolismo. A enfermidade se caracteriza pela falta de enzima que realiza a digestão de componentes das estruturas das células, conhecidos como glicosaminoglicanos (GAG), que são moléculas formadas por açúcares que, junto com a água, formam substâncias viscosas e lubrificantes que permitem, por exemplo, o movimento das articulações do corpo.

FREQÜENTES Feições diferentes, crescimento do crânio, língua e lábios grossos, presença de hérnia umbilical, aumento do volume do fígado e do baço, coluna arqueada, infecção do trato respiratório (otite, sinusite, pneumonia de repetição) e problemas cardíacos (sopro no coração) são alguns dos sintomas mais freqüentes.

Os portadores da síndrome de Hunter podem apresentar também perdas auditivas, espessamento das válvulas cardíacas – que acarretam o declínio das funções cardíacas – doença por obstrução das vias aéreas e apnéia do sono. A amplitude dos movimentos e mobilidade também pode ser afetada. Nem todos os portadores de MPS são afetados da mesma maneira, e a velocidade da progressão dos sintomas é muito variável. No entanto, a síndrome de Hunter é sempre grave, progressiva e limitadora da qualidade ou do tempo de vida.

CLIPPING SHIRE

Estado de Minas 17.0.2008

O QUE É MUCOPOLISSACARIDOSE

■ A síndrome de Hunter ou mucopolissacaridose tipo 2 é uma doença genética, hereditária, ligada ao cromossomo X, da classe das doenças de depósito lisossômico (DDLs). Nem todas as pessoas atingidas pela síndrome são afetadas da mesma maneira. Contudo, a doença é sempre grave, progressiva, crônica e, se não diagnosticada e tratada em tempo, pode levar à morte. Na MPS2 a criança apresenta normalidade ao nascer. Entretanto, nos dois primeiros anos de vida a progressão é muito rápida

SINTOMAS

As manifestações são diversas, como:

- Perda auditiva
- Alterações faciais
- Cabeça com volume maior
- Obstrução das vias respiratórias
- Apnéia do sono

- Comprometimento das válvulas do coração, levando a um declínio da função cardíaca

CAUSAS

■ É causada pela deficiência de uma enzima chamada iduronato-2-sulfatase. A deficiência ou ausência dessa enzima leva ao acúmulo das glicosaminoglicanos (GAGs) no lisossomo, resultando em disfunções orgânicas multisistêmicas

- Abdômen aumentado devido ao volume do fígado e do baço

- Restrição da mobilidade, devido ao acúmulo de substâncias nas juntas. Em alguns casos, pode haver comprometimento do sistema nervoso central

INCIDÊNCIA

■ Por ser ligada ao cromossomo X, a síndrome atinge mais os homens e muito raramente mulheres. A incidência da MPS2 é de aproximadamente um em cada 155 mil nascidos. No Brasil, historicamente, já foram detectados cerca de 200 pacientes. No mundo, estima-se que foram diagnosticados cerca de 2 mil portadores da síndrome. Só nos Estados Unidos são 500 os pacientes de MPS2

DIAGNÓSTICO

■ Em geral, as primeiras pistas que levam ao diagnóstico da síndrome de Hunter (MPS2) em crianças e jovens são os sinais e sintomas visíveis. De forma geral, o diagnóstico é habitualmente estabelecido entre 2 ou 4 anos de idade. Antes de fazer o diagnóstico definitivo, os médicos podem realizar testes laboratoriais para medir a atividade da enzima iduronato-2-sulfatase (IDS), de forma a acrescentar outros indícios da presença da MPS. A triagem laboratorial é um teste de urina que detecta a presença de GAGs. É importante observar que o teste de urina para GAG pode ser normal, mesmo quando a criança tem uma MPS. O diagnóstico definitivo é realizado ao medir a atividade da IDS no soro, em leucócitos ou em fibroblastos obtidos por biópsia de pele

