

Sem Dúvida

Esperança para portadores de síndrome de Hunter

KHADINE NOVACZYK

DA REDAÇÃO

A síndrome de Hunter é um distúrbio genético grave que causa sérias consequências e que até a algum tempo atrás não existia nem mesmo formas de tratá-la. Mas hoje a esperança a estes pacientes em relação à melhoria da qualidade de vida já é bem maior. O chefe do Serviço de Genética do Hospital das Clínicas da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Roberto Giugliani, explica que trata-se de uma síndrome que afeta o metabolismo.

"Os pacientes com essa doença tem um defeito no gene que dá uma incapacidade de fabricar uma enzima importante para degradar uma substância chamada mucopolissacarídeo. Por isso também pode ser chamada de Mucopolissacaridose tipo II (MPS II)", diz. "As pessoas nascem normais e aos poucos vão apresentando os sinais e sintomas do acúmulo destes mucopolissacarídeos", observa.

Os sintomas se relacionam principalmente com o aumento do fígado e do baço deixando a barriga maior. Às vezes surge uma hérnia devido à pressão do abdome. As articulações ficam menos móveis e mais espessas e a face tende a ficar inchada. "Progressivamente a criança deixa de ter o desenvolvimento neurológico esperado", cita.

Rita Negro é mãe de dois filhos com síndrome de Hunter, Ricardo e Felipe Negro, respectivamente



Divulgação

O geneticista gaúcho Roberto Giugliani

também poderia ser um portador.

A síndrome de Hunter é um distúrbio hereditário recessivo ligado ao cromossomo X, que afeta principalmente pessoas do sexo masculino. Embora incomum, já foram relatados casos de Hunter em mulheres e normalmente a doença é mais branca. Vale observar que as mulheres também podem ser apenas portadoras da síndrome.

A MPS II não tem cura, mas já tem tratamento. Roberto conta que está sediado no Hospital de

CLIPPING SHIRE

Gazeta de Cuiabá- 02.10.2008

com 25 e 20 anos. "O Ricardo nasceu como um menino normal e teve um bom desenvolvimento. Mas aos quatro anos de idade, começamos a perceber que ele estava entortando as mãos e comunicamos ao pediatra. Na primeira suspeita já descobriu a doença", conta.

"Tomei consciência que era um portador porque percebia algumas diferenças no meu corpo em relação às outras crianças com que eu convivia", revela Ricardo. Rita lembra que quando ela descobriu a doença do primeiro filho, ela já estava grávida do segundo e aí veio a notícia de que ele

Clinicas de Porto Alegre um grupo de pesquisas que há 35 anos vem trabalhando com a Mucopolissacaridose. "Quando começamos a desenvolver a terapia enzimática para a doença, os laboratórios nos procuraram. Fomos o Centro de Pesquisas que mais incluiu pacientes no Estudo Internacional que envolveu o Brasil, Estados Unidos, Alemanha e Inglaterra", afirma. "Incluimos 21 pacientes, dos quais 19 eram brasileiros, um era chileno e um peruano", completa. Os filhos de Rita foram incluídos no estudo e hoje a qualidade de vida deles melhorou muito.

abc saúde

O que é:

Distúrbio genético que afeta principalmente pessoas do sexo masculino.

Sintomas:

A pessoa geralmente começa a demonstrar os sintomas a partir dos dois ou quatro anos de idade: aumento do fígado e do baço gerando um estômago grande, articulações menos móveis e mais espessas, face inchada, dificuldade para crescer, aumento da língua e com o tempo outros problemas surgem, inclusive a dificuldade no aprendizado.

Diagnóstico:

Avaliação dos sintomas visíveis e testes laboratoriais.

Tratamento:

A doença não tem cura, mas já pode ser tratada para uma melhor qualidade de vida com terapia enzimática.

Novidade:

O **Elapraxe** (idursulfase) do Laboratório **Shire** foi aprovado este ano no Brasil para o tratamento da Síndrome de Hunter. É o primeiro e único no mundo. O produto é administrado em infusões semanais em clínicas ou centros especializados com supervisão médica.

Porto Alegre:

Está sediado no Hospital de Clínicas de Porto Alegre um grupo de pesquisas que há 35 anos vem trabalhando com a Mucopolissacaridose. Trata-se do Centro de Pesquisas que mais incluiu pacientes no Estudo Internacional que envolveu o Brasil, Estados Unidos, Alemanha e Inglaterra.

Importante:

Se houver algum caso de Síndrome de Hunter na família, vale a pena fazer um estudo genético para saber as probabilidades de se passar a doença adiante, mesmo que a pessoa não apresente sintomas da doença.

Onde procurar ajuda:

Com um pediatra ou geneticista.

The logo for Shire, featuring a stylized blue 'S' shape followed by the word 'Shire' in a bold, blue, sans-serif font.