

Mal de Hunter

Síndrome rara modifica o corpo

Vítimas têm disfunções cardíacas, atraso mental e ainda têm de conviver com o preconceito

Alterações faciais, cabeça com tamanho maior, abdômen aumentado em razão do maior volume do fígado e do baço, perda auditiva. Esses são alguns dos sintomas mais visíveis de quem sofre a Síndrome de Hunter. Praticamente desconhecido, esse mal começa a se desenvolver a partir do nascimento, mas, paradoxalmente, a criança nasce completamente normal.

Pouco comum e divulgada, a Síndrome de Hunter ou MPS 2 (mucopolissacaridose tipo 2) faz parte do grupo de doenças genéticas. É hereditária e sempre transmitida pela mãe.

Como se não bastassem os sintomas visíveis, as vítimas ainda tem comprometidas as válvulas do coração, alteração que causa um declínio da função cardíaca, aliada à obstrução das vias respiratórias e à apnéia do sono. A boa notícia é que os pacientes ganham uma nova forma de tratamento (*Leia nesta página*).

Em boa parte dos casos, os primeiros sinais e sintomas só surgem quando a criança atinge cerca de dois anos de idade. O

problema está ligado ao cromossomo X que é produzido pela mulher, e atinge os homens. Raramente atinge mulheres. A mãe portadora do gene defeituoso tem 50% de chances de transmiti-lo em cada gestação. O pai com síndrome de Hunter transmitirá o gene defeituoso para todas as suas filhas e não irá passá-lo para nenhum dos filhos. Embora incomum, já foram relatados alguns casos de Hunter em mulheres, mas, nelas, normalmente a doença é mais branda.

"A MPS 2 é uma doença genética rara, progressiva e multissistêmica. Ela resulta da falta ou insuficiência de uma enzima e, sem esta enzima, há um acúmulo

de substâncias indesejadas no organismo, que causam diversos problemas para a saúde", explica o geneticista Roberto Giugliani. O médico é chefe do serviço de genética do Hospital de Clínicas da UFRGS (Universidade Federal do Rio Grande do Sul).

por Fredy Cunha



Os garotos Tanius e Léo, que ganharam tratamento específico, se submetem a infusão para repor enzima

Vítimas sofrem preconceito

Quando se trata de doenças como a síndrome de Hunter, geralmente são abordadas características como sintomas, tratamentos e diagnóstico. Mas pouco se fala em outras questões ligadas a este tipo de doença, como as dificuldades sociais de seus portadores e familiares.

Em São José dos Campos, o casal Leonir Veneziani Silva, 43 anos, e Leila Chamaoun Veneziani Silva, 50 anos, tem dois filhos com a síndrome: Tánios, de 14 anos, e Leonir Chamaoun, o Léo, como é conhecido, de 11 anos.

As principais dificuldades surgiram quando o problema foi diagnosticado. "Foi uma fase muito difícil, pois não tínhamos conhecimento desta doença na família", conta o pai dos meninos. "Como temos uma boa formação religiosa, aceitamos com muito amor e começamos a pesquisar mais sobre a síndrome."

Por não ter boa gama de infor-

mações disponíveis sobre o Hunter, os pais se viram obrigados a tomar decisões difíceis, como por exemplo, fazer ou não esta ou aquela cirurgia. Hoje em dia, com os meninos mais crescidos, a família enfrenta outras barreiras.

"Muitas escolas particulares de São José não aceitaram nossos filhos por conta da dificuldade de aprendizagem que eles têm", diz Leonir. "Este ano resolvi colocar meus meninos na es-

cola municipal, apresentando o atestado médico da síndrome, no entanto, só consegui vaga para um filho, o Léo."

Tánios ficou na lista de espera e por ser mais velho não estava conseguindo entrar. "Não tive alternativa e entrei com processo contra a prefeitura. Agora, está prometida a vaga para o ano que vem. Conclusão: ele ficou sem escola neste ano."

NO SOCIAL - O preconceito, pelo fato de serem crianças com características que as diferenciam das demais, também é algo enfrentado pelos portadores da doença e seus pais.

"Certa vez, uma criança me perguntou por quê meus filhos tinham nariz de macaco, já que possuem nariz mais largo e curto", lembra Leonir. "Além de alguns casos em que estamos andando no shopping e as pessoas ficam comentando sobre eles."

Números

Estima-se que a doença atinja um em cada 155 mil nascidos vivos. No Brasil, historicamente, foram detectados cerca de 200 pacientes. No mundo, estima-se que tenham cerca de 2.000 portadores da síndrome.

Pacientes ganham 1º remédio

A Anvisa (Agência Nacional de Vigilância Sanitária) aprovou no último mês de maio o uso e comercialização do primeiro medicamento para tratamento da síndrome de Hunter. Já utilizado em mais de 40 países, o novo tratamento teve o Brasil como um de seus principais centros de estudo.

O remédio repõe as enzimas não produzidas pelo organismo dos portadores da doença. "Trata-se de uma revolução para os pacientes portadores de Hunter no Brasil, que terão acesso a um tratamento para esta doença grave e que ameaça a vida, em muitos casos", afirma Roberto Giugliani, chefe do serviço de genética do Hospital de Clínicas da UFRGS (Universidade Federal do Rio Grande do Sul).

A terapia melhora significativamente os sintomas da doença, causando redução do baço e do fígado, e traz melhoras às funções pulmonar e motora. O novo produto é administrado em infusões semanais, que duram de quatro a cinco horas cada.



O novo tratamento é administrado por equipamento