



Este folleto describe la siguiente información:

- Los síntomas comunes y las consecuencias clínicas de la MPS II
- La opinión actual de la bibliografía sobre el control de las complicaciones auditivas, nasales y en la garganta en pacientes con MPS II

Este folleto es un resumen de la información publicada en febrero de 2018, no es exhaustivo ni constituye ninguna recomendación. El otorrinolaringólogo es responsable de determinar el plan de manejo óptimo para cada paciente.



Visite es.huntersyndrome.info para obtener más información

La información que contiene este folleto está dirigida únicamente a profesionales de atención médica.

Esta información está dirigida a una audiencia internacional fuera de los EE. UU. y ha sido producida por Takeda. Este folleto se ha desarrollado de conformidad con los estándares legales y de la industria para proporcionar información para profesionales de atención médica sobre temas de salud relacionados con el síndrome de Hunter. Takeda hace todos los esfuerzos razonables para incluir información precisa y actualizada. Sin embargo, la información que se proporciona en este folleto no es exhaustiva.



Copyright 2020 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Todos los derechos reservados. Takeda y el logotipo de Takeda son marcas registradas de Takeda Pharmaceutical Company Limited.

C-ANPROM/INT//3056 junio de 2020



MPS II

Una combinación de molestias frecuentes durante la infancia en su paciente puede indicar la presencia de síndrome de Hunter (MPS II), un trastorno genético poco frecuente que afecta principalmente a pacientes de sexo masculino. La MPS II es causada por una mutación que detiene la producción de la enzima lisosomal iduronato 2-sulfatasa (I2S). La I2S normalmente descompone moléculas llamadas glicosaminoglicanos (GAG); sin la I2S, los GAG se acumulan y producen una enfermedad progresiva y multisistémica, lo que conduce a una mortalidad temprana.¹

Los primeros síntomas que deben generar sospechas de la presencia de MPS II incluyen otitis media, hernia abdominal, obstrucción nasal y agrandamiento de las amígdalas/adenoides y la lengua.² Si bien estos síntomas son frecuentes en los niños, en pacientes con MPS II, estos síntomas ocurren de forma temprana y combinada, y es posible que sean difíciles de tratar.³ Por lo tanto, lo más conveniente es el diagnóstico temprano de MPS II en los pacientes, a fin de poder iniciar el control adecuado lo antes posible.

ACTÚE DE INMEDIATO



Revise el **abdomen** para detectar una **hernia**.



Revise los oídos, la nariz y la garganta para detectar **otitis media** y **agrandamiento de las amígdalas** o **adenoides**.



Revise el resto del cuerpo para detectar **rigidez en las articulaciones** y **rasgos faciales prominentes**.

**Si sospecha de la presencia del síndrome de Hunter:
CONSULTE A UN ESPECIALISTA HOY MISMO**

Visite es.huntersyndrome.info para obtener más información

La información que contiene este folleto está dirigida únicamente a profesionales de atención médica.

Esta información está dirigida a una audiencia internacional fuera de los EE. UU. y ha sido producida por Takeda. Este folleto se ha desarrollado de conformidad con los estándares legales y de la industria para proporcionar información para profesionales de atención médica sobre temas de salud relacionados con el síndrome de Hunter. Takeda hace todos los esfuerzos razonables para incluir información precisa y actualizada. Sin embargo, la información que se proporciona en este folleto no es exhaustiva.



Copyright 2020 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Todos los derechos reservados. Takeda y el logotipo de Takeda son marcas registradas de Takeda Pharmaceutical Company Limited.

C-ANPROM/INT//3056 junio de 2020



Manifestación

El curso y la manifestación de la enfermedad en cada paciente con MPS II son únicos, pero hay características comunes que prevalecen debido a la acumulación de los GAG en tejidos blandos. Estas características son notables desde una edad temprana e incluyen un perímetro cefálico grande, nariz ancha y fosas nasales ensanchadas, frente prominente, mandíbula grande, labios gruesos y lengua grande y prominente.²

Los síntomas clínicos comunes de la MPS II incluyen pérdida de la audición debido a la otitis media u otro deterioro conductivo o degeneración neurosensorial, dificultades para respirar y masticar/tragar debido a obstrucciones respiratorias (agrandamiento de las amígdalas y adenoides, obstrucción nasal), deformidades esqueléticas y distensión abdominal frecuentes. Por lo tanto, los otorrinolaringólogos se encuentran entre los primeros médicos en detectar síntomas de la MPS II al tratar pacientes.^{2,4}

Consecuencias clínicas

La timpanostomía, adenoidectomía y amigdalectomía se encuentran entre los procedimientos quirúrgicos más frecuentes que se realizan para aliviar síntomas de la MPS II en los pacientes (a menudo, estos se realizan incluso antes de diagnosticar MPS II). Por ejemplo, a menos del 10 % de los niños en la población general se les realizan timpanostomías, mientras que más del 51 % de los pacientes con MPS II se someten a este procedimiento. La pérdida de la audición es una preocupación en pacientes con MPS II ya que puede ocasionar problemas de conducta y aprendizaje (además de cualquier discapacidad cognitiva subyacente).³

La obstrucción de las vías respiratorias superiores puede causar apnea del sueño obstructiva en los pacientes, que a su vez produce fatiga y también contribuye a los problemas de conducta.⁴ Estas obstrucciones también constituyen un importante factor contribuyente a la muerte en pacientes con MPS II; el 39 % de las muertes en estos pacientes se debe a un compromiso de las vías respiratorias, por lo que es importante supervisar cuidadosamente el desarrollo de una obstrucción de las vías respiratorias.⁵

Visite es.huntersyndrome.info para obtener más información

La información que contiene este folleto está dirigida únicamente a profesionales de atención médica.

Esta información está dirigida a una audiencia internacional fuera de los EE. UU. y ha sido producida por Takeda. Este folleto se ha desarrollado de conformidad con los estándares legales y de la industria para proporcionar información para profesionales de atención médica sobre temas de salud relacionados con el síndrome de Hunter. Takeda hace todos los esfuerzos razonables para incluir información precisa y actualizada. Sin embargo, la información que se proporciona en este folleto no es exhaustiva.



Copyright 2020 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Todos los derechos reservados. Takeda y el logotipo de Takeda son marcas registradas de Takeda Pharmaceutical Company Limited.

C-ANPROM/INT//3056 junio de 2020



El siguiente resumen describe la opinión actual en la bibliografía (en febrero de 2018); no obstante, el otorrinolaringólogo es responsable de determinar el plan de manejo óptimo para cada paciente.

Manejo

Realizar evaluaciones otológicas y audiológicas cada 6 a 12 meses puede ayudar a evaluar la pérdida de la audición que contribuye a problemas de conducta y aprendizaje en pacientes con MPS II. Una miringotomía con colocación de tubos de ventilación y audífonos pueden mejorar la audición.⁴

Un diagnóstico de la obstrucción de las vías respiratorias en un paciente requiere un análisis integral de los antecedentes médicos del paciente, un examen físico actual y procedimientos de diagnóstico por imágenes. Se puede utilizar una espirometría para realizar una prueba de la función pulmonar, aunque es difícil realizarla en pacientes jóvenes o con deterioro cognitivo ya que requiere la cooperación del paciente. El estudio de una noche de sueño, llevado a cabo en un hospital o en el hogar, puede evaluar la gravedad de la apnea del sueño obstructiva.²

Para obtener una evaluación más detallada, se puede practicar una broncoscopia y evaluar el compromiso de las vías respiratorias. Se puede realizar una evaluación con un broncoscopio rígido, que proporciona imágenes de alta calidad pero distorsiona la anatomía, y con un broncoscopio flexible, que se adapta a la anatomía y, por lo tanto, permite visualizar la dinámica de la obstrucción.⁴

El primer paso en el manejo del compromiso de las vías respiratorias es la eliminación de las obstrucciones, incluidas las amígdalas y adenoides. La preparación antes de la cirugía es un aspecto clave del manejo de pacientes con MPS II; un equipo multidisciplinario que incluya un cardiólogo, un otorrinolaringólogo y un anestesiólogo debe evaluar a estos pacientes antes de cualquier procedimiento quirúrgico. Sin embargo, debido a la naturaleza progresiva del compromiso de las vías respiratorias, es posible que una cirugía solo sea una solución temporal; podría ser necesario practicar presión positiva constante de las vías respiratorias, ventilación o una traqueotomía durante una etapa posterior.^{2,4}

Visite es.huntersyndrome.info para obtener más información

La información que contiene este folleto está dirigida únicamente a profesionales de atención médica.

Esta información está dirigida a una audiencia internacional fuera de los EE. UU. y ha sido producida por Takeda. Este folleto se ha desarrollado de conformidad con los estándares legales y de la industria para proporcionar información para profesionales de atención médica sobre temas de salud relacionados con el síndrome de Hunter. Takeda hace todos los esfuerzos razonables para incluir información precisa y actualizada. Sin embargo, la información que se proporciona en este folleto no es exhaustiva.



Copyright 2020 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Todos los derechos reservados. Takeda y el logotipo de Takeda son marcas registradas de Takeda Pharmaceutical Company Limited.

C-ANPROM/INT//3056 junio de 2020



Resumen

En pacientes con MPS II, los otorrinolaringólogos observarán pérdida de la audición (debido a la otitis media u otro deterioro conductivo o degeneración neurosensorial), dificultades para respirar y masticar/tragar debido a obstrucciones respiratorias (agrandamiento de las amígdalas y adenoides, obstrucción de las vías respiratorias), deformidades esqueléticas y distensión abdominal.^{2,4}

La pérdida de la audición se puede supervisar a través de evaluaciones otológicas y audiológicas cada 6 a 12 meses, mientras que un análisis integral de los antecedentes médicos del paciente, un examen físico actual y procedimientos de diagnóstico por imágenes son necesarios para diagnosticar una obstrucción de las vías respiratorias.^{2,4} El control de problemas en las vías respiratorias en pacientes con MPS II a menudo implica una cirugía; la preparación para esta es esencial y los otorrinolaringólogos deben trabajar junto con cardiólogos y anestesiólogos cuando se evalúa al paciente.²

Referencias:

1. Burton BK, Giugliani R. Diagnosing Hunter syndrome in pediatric practice: practical considerations and common pitfalls. *Eur J Pediatr* 2012; 171(4): 631–639.
2. Scarpa M et al. Mucopolysaccharidosis type II: European recommendations for the diagnosis and multidisciplinary management of a rare disease. *Orphanet J Rare Dis* 2011; 6(1): 72.
3. Mendelsohn NJ et al. Importance of surgical history in diagnosing mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): Data from the Hunter Outcome Survey. *Genet Med* 2010; 12(12): 816–822.
4. Muenzer J et al. Multidisciplinary Management of Hunter Syndrome. *Pediatrics* 2009; 124(6): e1228–e1239.
5. Burton BK et al. Survival in idursulfase-treated and untreated patients with mucopolysaccharidosis type II: data from the Hunter Outcome Survey (HOS). *J Inher Metab Dis* 2017; 40(6): 867–874.



Visite es.huntersyndrome.info para obtener más información

La información que contiene este folleto está dirigida únicamente a profesionales de atención médica.

Esta información está dirigida a una audiencia internacional fuera de los EE. UU. y ha sido producida por Takeda. Este folleto se ha desarrollado de conformidad con los estándares legales y de la industria para proporcionar información para profesionales de atención médica sobre temas de salud relacionados con el síndrome de Hunter. Takeda hace todos los esfuerzos razonables para incluir información precisa y actualizada. Sin embargo, la información que se proporciona en este folleto no es exhaustiva.



Copyright 2020 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Todos los derechos reservados. Takeda y el logotipo de Takeda son marcas registradas de Takeda Pharmaceutical Company Limited.

C-ANPROM/INT//3056 junio de 2020