



Guia de Manejo





03

Introdução

05

O que causa a Síndrome de Hunter (MPS II)?

07

Quais os sintomas da Síndrome de Hunter (MPS II)?

16

MPS e a família

04

O que é a síndrome de Hunter MPS II?

06

Como é feito o diagnóstico da Síndrome de Hunter (MPS II)?

09

Como é o tratamento da Síndrome de Hunter (MPS II)?

18

Vivendo com a Síndrome de Hunter (MPS II)



Saber que seu filho tem Síndrome de Hunter (MPS II) desencadeia muitas emoções. Como se trata de uma doença rara e bastante desconhecida no Brasil, normalmente faltam informações e sobram dúvidas e angústias. Este guia se propõe a suprir em parte esta lacuna e oferecer algumas informações relevantes para pais, familiares e cuidadores ao longo de sua jornada. **Nós acreditamos que conhecimento é poder.** Saber mais a respeito diminui o sentimento de solidão e facilita a busca por novos caminhos. Porém, importante ressaltar que este é um material de cunho unicamente informativo, e não substitui de forma alguma a avaliação e a opinião médica.

O que é a síndrome de Hunter MPS II?

A Síndrome de Hunter, também conhecida como mucopolissacaridose tipo II (MP II), é um raro distúrbio genético que ocorre principalmente nos meninos. Trata-se de uma doença hereditária grave, provocada pela deficiência ou ausência da enzima iduronato-2-sulfatase (I2S), e pode afetar diferentes partes do corpo. Recebeu este nome em homenagem a Charles Hunter, professor de medicina que primeiro descreveu a doença, em 1917.

A síndrome de Hunter (MPS II) é uma das doenças do depósito lisossômico (DDLs), condição em que as células do corpo não são capazes de “quebrar” certos açúcares, gorduras e proteínas. Pacientes com Síndrome de Hunter (MPS II) não conseguem quebrar e reciclar as moléculas de um açúcar chamado glicosaminoglicano ou GAG.

Esse açúcar se acumula progressivamente em diferentes regiões do corpo. Isto prejudica o funcionamento de diversos órgãos e células, provocando uma série de sintomas. Quanto maior o acúmulo, mais intensos e visíveis serão os sintomas.

Estudos internacionais estimam que a Síndrome de Hunter (MPS II) atinge 1 em cada 162 mil nascidos vivos no mundo. O Brasil carece de informações exatas sobre a incidência. Dados da Rede MPS Brasil apontam que se trata do tipo de mucopolissacaridose mais recorrente no país, com 343 casos diagnosticados entre 1982 e 2015 (cerca de 10 pacientes/ano).



A Síndrome de Hunter (MPS II) se manifesta de forma grave ou atenuada, conforme o nível de deficiência da I2S, e pode causar diversos sintomas, muitos deles comuns na infância. A doença tem desenvolvimento progressivo e suas manifestações clínicas variam significativamente de um paciente para o outro. Nas formas mais graves (neuropáticas), há comprometimento do cérebro e do sistema nervoso central (SNC), com impacto no comportamento e no desenvolvimento cognitivo. Já nas formas atenuadas (não neuropáticas), o comprometimento é menor.

Normalmente, as manifestações clínicas da Síndrome de Hunter (MPS II) não estão aparentes no nascimento. As crianças parecem saudáveis, até que o acúmulo de GAG leva ao surgimento dos primeiros indícios, que em geral se tornam mais perceptíveis com o tempo. O diagnóstico precoce é importantíssimo para fazer o manejo dos sintomas, controlar o agravamento da doença e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.



O que causa a Síndrome de Hunter (MPS II)?

A Síndrome de Hunter (MPS II) é um distúrbio de origem genética, provocado pelo gene IDS, que codifica a enzima lisossômica iduronato-2-sulfatase (I2S). Em grande parte dos casos, a doença é provocada por pequenas alterações ou inserções de material genético que comprometem o funcionamento do gene IDS. Embora menos comum, também pode ser causada ou por mutações significativas no gene IDS ou mesmo por sua ausência, o que leva ao desenvolvimento de formas neuropáticas, ou seja, mais graves.

A I2S realiza a quebra e a "reciclagem" as moléculas de GAG no organismo. Essas moléculas são utilizadas na constituição dos ossos, tendões, cartilagem, tecido conjuntivo,

córneas, vasos sanguíneos, artérias, válvulas cardíacas e muito mais – praticamente todos os tecidos do corpo têm GAGs em sua composição. Conforme o organismo produz novos GAGs, as moléculas antigas são "quebradas", e assim sucessivamente. Porém, quando esse processo não ocorre devidamente, os GAGs não são quebradas e recicladas, acumulando-se nas células de todo o corpo, especialmente nos tecidos que contêm dermatam sulfato e heparam sulfato.

Isso resulta em um dano celular progressivo e permanente, que pode afetar o funcionamento de diversos órgãos, a mobilidade e a aparência do paciente, comprometendo ainda sua cognição em grande parte dos casos. A taxa de acumulação de GAGs não é a mesma para todos os casos, o que provoca uma grande variedade de sintomas associados à doença.

Como é feito o diagnóstico da Síndrome de Hunter (MPS II)?



Os sinais e sintomas da Síndrome de Hunter (MPS II) são diversos e variam muito de um paciente para o outro, não sendo possível diagnosticá-la unicamente por meio do exame físico. Descobrir a doença em estágios iniciais e fazer um encaminhamento correto permitem melhores resultados terapêuticos.

Por ser um distúrbio hereditário relacionado ao cromossomo X, a Síndrome de Hunter (MPS II) é transmitida de uma geração para a outra de uma maneira específica. Caso já haja um filho acometido pela doença, é possível fazer testes genéticos pré-natais em gravidezes posteriores, medindo a atividade da

I2S no líquido amniótico. Também se pode diagnosticar a doença logo após o nascimento.

No entanto, a grande maioria dos pacientes não recebe o diagnóstico durante o pré-natal ou pouco após o nascimento. Nesse caso, a suspeita clínica é o primeiro passo. Como já mencionado, a Síndrome de Hunter (MPS II) provoca uma série de sintomas, muitos deles comuns na infância, e pode ser difícil de perceber num primeiro momento. **É a combinação de vários desses sintomas que indica a possibilidade da doença e sua forma de manifestação: grave ou atenuada.**

Para confirmar a suspeita, normalmente o médico inicialmente solicita um exame de urina para verificar se há alterações nos níveis de GAG no organismo. Como esse exame pode trazer exames normais mesmo que a criança esteja acometida pela doença, o diagnóstico definitivo ao medir o nível de atividade da I2S em amostras de sangue ou de pele. Em pessoas saudáveis, são encontrados índices normais de atividade enzimática, enquanto nos indivíduos afetados pela Síndrome de Hunter (MPS II) esses índices são muito mais baixos ou inexistentes.

Como o diagnóstico envolve resultados muitas vezes difíceis de interpretar, é fundamental que seja feito por um médico com experiência na doença. A descoberta em estágios iniciais diminui os danos permanentes provocados pela doença e aumenta a chance de sucesso terapêutico.

Quais os sintomas da Síndrome de Hunter (MPS II)?



A Síndrome de Hunter (MPS II) tem desenvolvimento progressivo. Conforme os GAGs se acumulam no organismo, os sintomas se tornam mais evidentes. Nem todos os pacientes são afetados da mesma maneira; a progressão e a gravidade variam significativamente de pessoa para pessoa.

Normalmente, as manifestações da doença não estão aparentes no nascimento. Muitos sintomas surgem após o primeiro ano e são inespecíficos: coriza, hérnia, infecções frequentes no ouvido, diarreia ou constipação intestinal. A aparência da criança tam-

bém é afetada, e com o surgimento de traços característicos como sobrelhas proeminentes, nariz largo, lábios grossos, língua e cabeça grandes.

Estima-se que 7 em cada 10 pacientes desenvolvem a forma neuropática, mais grave. Os sintomas normalmente surgem a partir dos 18 meses. Em geral a doença é descoberta entre os 2 e 4 anos de idade, podendo afetar o sono, o comportamento e o desenvolvimento da criança. Já as manifestações mais leves, sem impacto cognitivo, normalmente são descobertas mais tarde.

Alguns sinais e sintomas são:



Aparência

- Sobrancelhas proeminentes, nariz largo, lábios grossos, língua e cabeça grande
- Dentes irregulares
- Baixa estatura
- Postura curvada
- Pele espessa e com lesões sobrelevadas



Olhos

- Problemas de visão
- Campo de visão reduzido
- Nervo ótico danificado
- Glaucoma (raro)



Ossos, juntas e articulações

- Rigidez nas juntas
- Síndrome do túnel do carpo
- Displasia de quadril (encaixe imperfeito entre o fêmur e o osso do quadril)
- Compressão na medula espinhal



Abdômen

- Barriga saliente
- Hérnias
- Constipação intestinal ou diarreia frequentes



Desenvolvimento e comportamento

- Demora para andar, falar e atraso em outros marcos de desenvolvimento infantil
- Hiperatividade
- Obstinação
- Agressividade
- Dificuldade de concentração e de atenção
- Declínio cognitivo
- Convulsões
- Aspecto ausente, com "olhar perdido"



Funções motoras

- Dificuldades motoras
- Mobilidade comprometida



Ouvido, nariz e garganta

- Escorrimento crônico do nariz
- Infecções no ouvido frequentes (otite média)
- Perda auditiva
- Sinusite frequente ou recorrente



Coração

- Sopor cardíaco
- Doença valvular cardíaca
- Angina
- Arritmia cardíaca
- Pressão arterial alta (hipertensão)
- Problemas circulatórios



Respiração

- Tosse e gripe frequentes
- Dificuldade para respirar
- Ronco
- Apneia do sono
- Infecções pulmonares frequentes
- Capacidade pulmonar limitada

Como é o tratamento da Síndrome de Hunter (MPS II)?

A Síndrome de Hunter (MPS II) é uma doença que se desenvolve progressivamente e não tem cura.

Durante décadas, as opções de tratamento eram paliativas e visavam unicamente o manejo dos sintomas. Porém, nos últimos anos, surgiram novas terapias com potencial para controlar a deficiência de I2S e melhorar o prognóstico.

Assim como a manifestação clínica, a progressão da Síndrome de Hunter (MPS II) também varia enormemente de um caso para o outro. É necessário encontrar a terapia mais adequada às necessidades e características individuais de cada paciente. O planejamento terapêutico depende da idade do paciente, do quadro clínico e da gravidade da doença. Conheça a seguir algumas opções.



TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA (TRE)

Em 2006, a Food And Drug Administration (FDA), agência regulatória norte-americana, aprovou a primeira terapia de reposição enzimática (TRE) para tratar a Síndrome de Hunter (MPS II). Nessa modalidade, um medicamento administrado por via intravenosa, a Idursulfase, oferece uma fonte externa das enzimas deficitárias no organismo. Quando entra na corrente sanguínea, a Idursulfase atinge os lisossomos e realiza a quebra das moléculas de GAG acumuladas. Atualmente, existem dois medicamentos com essa finalidade.

A TRE é administrada em infusões semanais ou quinzenais, realizadas em ambientes hospitalares. Em geral bem tolerada, pode melhorar a função pulmonar e



a mobilidade e diminuir o volume do fígado e do baço, além de reduzir os níveis de GAG em pacientes maiores de 5 anos. Entretanto, não atinge certas partes do corpo, e não demonstra efeitos significativos para atenuar o declínio cognitivo observado nos casos mais severos. A eficácia do tratamento precisa ser monitorada individualmente.

TRANSPLANTE DE CÉLULAS-TRONCO HEMATOPOIÉTICAS (TCTH)

O Transplante de Células-Tronco Hematopoiéticas (TCTH) é uma terapia para a forma neuropática da Síndrome de Hunter (MPS II). Nessa modalidade, utiliza-se o transplante de células-tronco da medula óssea ou do cordão umbilical, com o objetivo que essas células se multipliquem e formem as enzimas deficitárias.

O TCTH vem sendo o tratamento de escolha para inúmeros pacientes com MPS I, mas é menos utilizado nos casos de Síndrome de Hunter (MPS II). Alguns estudos apontaram ganho terapêutico em pacientes tratados em estágios iniciais, como a prevenção de danos neurológicos e cognitivos.

Entre as vantagens da TCHT está o fato de, quando bem-sucedida, precisar ser realizada apenas uma vez. Entre os pontos negativos estão a dificuldade para encontrar doadores compatíveis, o maior risco de morte (que foi reduzido significativamente nos últimos anos)

e o fato de requerer uma longa hospitalização e centros hospitalares muito especializados. Como o TCTH não pode reverter danos cognitivos preexistentes, recomenda-se que seja realizada o mais precocemente possível, mediante uma rigorosa avaliação dos pacientes. No Brasil, o TCTH para tratamento de MPS II está disponível no Sistema Único de Saúde (SUS) desde 2018.



FISIOTERAPIA

A fisioterapia é um recurso muito importante no tratamento da Síndrome de Hunter (MPS II) e seus sintomas. Quando realizada precocemente, auxilia a preservar a mobilidade, aliviar dores e diminuir a rigidez nas articulações.

CIRURGIAS

O médico pode indicar algumas intervenções cirúrgicas para melhorar a qualidade de vida do paciente, de acordo com sua idade, seus sintomas e condições clínicas. As cirurgias podem ser indicadas para prevenir problemas respiratórios, diminuir a perda auditiva, reduzir a pressão craniana em pacientes com hidrocefalia, aliviar dores e tratar problemas como a síndrome do túnel do carpo.





ATENDIMENTO AO PACIENTE

Uma criança com Síndrome de Hunter (MPS II) precisa de acompanhamento constante, de acordo com seus sintomas e a complexidade de seu quadro clínico. Embora não exista uma cura definitiva, existem diversas intervenções que permitem contar a progressão da doença, evitar danos permanentes aos órgãos e tecidos e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Quando mais cedo forem iniciadas, melhor.

Os pacientes com Síndrome de Hunter (MPS II) apresentam sinais e sintomas diversos, que precisam ser acompanhados por um time igualmente diverso: pediatras, otorrinolaringologistas, ortopedistas, pneumologistas, cardiologistas, neurologistas, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, nutricionistas, terapeutas ocupacionais e muitos outros. Para saber as intervenções mais indicadas, converse com os médicos e outros profissionais envolvidos no atendimento.

A necessidade de lidar com tantos especialistas diferentes pode provocar estresse e sobrecarga tanto no paciente como em seus pais e

cuidadores. Para evitar que isso ocorra, pode ser interessante eleger um médico com boa experiência na doença, que funcione como um ponto focal, tenha uma visão global de todo o processo e coordene e oriente a atuação dos demais profissionais.

Cuidados Paliativos

Erroneamente compreendidos como cuidados de final de vida, os cuidados paliativos devem, na verdade, estar presentes desde o início do tratamento e ser oferecidos sempre que necessário. Consistem em qualquer tratamento ou cuidado médico que tenha o objetivo de aliviar os sintomas da doença, diminuir o sofrimento e melhorar a qualidade de vida do paciente. Podem ser administrados concomitantemente a qualquer terapia preventiva ou curativa.

Controle da dor

Síndrome de Hunter (MPS II) pode provocar sintomas ou complicações como dor nas costas e nas juntas, dores de cabeça crônica (devido à pressão intracraniana) e dores nas mãos devido à síndrome do túnel do carpo, dentre muitos outros.

Assim, medidas para controlar ou aliviar essas dores podem ser necessárias em diferentes etapas do tratamen-

to. As medidas podem envolver intervenções cirúrgicas ou procedimentos médicos, bem como sessões de fisioterapia. Medicamentos apropriados para o controle da dor também podem ser utilizados. Converse com o médico para saber as opções mais indicadas.

Anestesia

Pessoas com Síndrome de Hunter (MPS II) podem precisar de anestesia em diferentes etapas do tratamento. Mas o acúmulo de GAGs em diferentes órgãos e tecidos do corpo aumenta o risco associado a qualquer tipo de anestesia nesses pacientes, com maior chance de complicações cardíacas, respiratórias, neurológicas e ósseas.

Antes de qualquer procedimento que envolva o uso de anestésicos, é importante conversar com o médico e avaliar a relação risco x benefícios, especialmente quando envolver o uso de anestesia geral. Felizmente, em grande parte dos casos, é possível determinar de antemão quando há maiores riscos associados, mediante a realização de exames e avaliações pré-operatórias.



Não subestime o perigo. Quando o paciente necessitar de qualquer tipo de anestesia, certifique-se de ter tudo muito bem avaliado com o médico e que a anestesia seja realizada por um profissional devidamente qualificado e experiente nessa condição. Igualmente importante é realizar o procedimento em um hospital bem equipado, com toda a infraestrutura necessária para receber o paciente lidar com eventuais complicações.





SOCIALIZAÇÃO

A socialização de uma criança com Síndrome de Hunter (MPS II) pode ser desafiadora, mas também igualmente gratificante. Nem todas as crianças com a doença se comportam da mesma forma – há diversos fatores a ser considerados. Cada paciente precisa ser compreendido em sua individualidade e ter suas necessidades atendidas.

Assim como em outros aspectos relacionados à Síndrome de Hunter (MPS II), não há uma receita única para a socialização e o desenvolvimento. Nas páginas a seguir, apresentamos alguns cenários e caminhos possíveis. Fique à vontade para enriquecê-los com a sua própria experiência.

Desenvolvimento intelectual

Crianças com Síndrome de Hunter (MPS II), mesmo as muito pequenas, se beneficiam enormemente de estímulos ou outras atividades que estimulem o aprendizado e desenvol-

vimento intelectual. É importante que isso ocorra o mais cedo possível – pode ser tanto na pré-escola como em outros programas de intervenção precoce especialmente formatados. Tudo precisa levar em conta as características da criança e eventuais limitações físicas ou intelectuais.

Na maior parte dos casos, crianças com Síndrome de Hunter (MPS II) terão pouco ou nenhum comprometimento em seu desenvolvimento intelectual. Assim, é possível estimular o desenvolvimento de sua independência e autonomia, e desenvolver expectativas (realisticamente) altas, inclusive no que diz respeito à carreira e ao desenvolvimento profissional. Também cabe esclarecer que as crianças com Síndrome de Hunter (MPS II) moderada vão passar normalmente pela puberdade e, em sua maioria, não terão comprometimento nas funções reprodutivas. No futuro, se desejarem, podem se casar e ter filhos.

Interação social

A interação social é benéfica para as crianças com Síndrome de Hunter (MPS II), para que possam desenvolver habilidades sociais, emocionais e fortalecer a independência e autonomia tanto quanto possível. É importante permitir que convivam com seus pares e tenham o máximo possível de contato com outras crianças.

Comportamento

Nem todas as crianças com Síndrome de Hunter (MPS II) terão problemas de comportamento. Nos casos atenuados, a criança pode manifestar um comportamento nor-





mal e ser estimulada a ter uma vida autônoma e independente

No entanto, nas manifestações mais graves da doença, especialmente quando há comprometimento do sistema nervoso central (SNC), uma situação mais complexa se delineia. Lidar com o comportamento da criança pode ser especialmente desafiador, já que ela pode manifestar hiperatividade, dificuldade de concentração, acessos de raiva ou choro, teimosia, agressividade, recusa em fazer tarefas etc. Aliás, até mesmo crianças com Síndrome de Hunter (MPS II) atenuada também podem ter “pavio curto” ou um comportamento difícil, exigindo atenção especial por parte dos pais, dos cuidadores ou da escola.

Diante desse tipo de situação, o que fazer? É importante buscar a raiz do problema. Inúmeras atitudes “difíceis” decorrem na verdade de sintomas físicos (como dores, fome ou dificuldades motoras), emocionais (como medo, tédio ou dificuldade de se comunicar) ou situacionais (barulho, claridade/escurecimento, desconforto com um local desconhecidos etc.).

Nesses casos, uma alteração no ambiente (acender ou apagar a luz, por exemplo) ou a satisfação da necessidade imediata da criança podem fazer grande diferença. Muitas vezes, questões de origem neurológica são erroneamente atribuídas ao “mau comportamento” devido à falta de conhecimento sobre o assunto.

Porém, episódios de choro, ansiedade, teimosia e outros comportamentos “difíceis” nem

sempre têm um motivo claramente estabelecido. Isso pode angustiar os pais, que se veem impossibilitados de minimizar o desconforto do filho. Conheça algumas estratégias que podem ser úteis no dia a dia:

Se os comportamentos ocorrem em um determinado momento do dia, procure manter uma rotina consistente, evitando ocorrências inesperadas (como saídas, por exemplo), que possam estressar a você ou à criança.

Conheça as limitações de origem física (como constipação, dor de ouvido etc.) que seu filho pode apresentar e saiba como contorná-las, sem se esquecer de procurar ajuda médica antes de administrar qualquer medicação.

Aposte no reforço positivo (dizendo “muito bem” ou “parabéns!”, por exemplo), quando a criança tiver uma atitude correta. Isso fortalece a autoestima e favorece o desenvolvimento da independência.

Oriente outras crianças ou mesmo adultos sobre a condição do seu filho. Converse com eles sobre a Síndrome de Hunter (MPS II) e as melhores formas de se comunicar ou se relacionar com o seu filho. Explique a eles que algumas atitudes (como agressão física, por exemplo), não são intencionais. Encoraje as outras crianças a ajudar ao seu filho e lembrá-lo de não bater, de ter movimentos mais delicados etc.

Procure, sempre que possível, se adaptar ao mundo da criança com SÍNDROME DE HUNTER (MPS II), e não a force a se adaptar à sua realidade.

Se julgar necessário, não hesite em buscar a orientação de um profissional especializado.



EDUCAÇÃO

A educação consiste em uma preocupação central para os pais de crianças com SÍNDROME DE HUNTER (MPS II). Devido ao grande desconhecimento sobre a doença e à carência de recursos existente em diversas instituições escolar, os pais podem encontrar dificuldade para proporcionar a seus filhos a educação que desejariam.

Em um cenário ideal, a criança deve ser matriculada em uma escola convencional, onde encontre o mínimo de restrições e tenha o máximo possível de oportunidade de conviver com crianças sem limitações. No Brasil, todas as crianças têm direito à educação inclusiva, tanto na rede pública de ensino quanto na particular.

No entanto, as escolas são majoritariamente desenhadas para satisfazer a necessidades coletivas, não individuais. Na teoria, todas as escolas deveriam estar estruturadas para atender a todas as crianças, mas na prática não funciona assim. Muitas de instituições podem inclusive ter problemas para acolher crianças com Síndrome de Hunter (MPS II), devido à pouca familiaridade e experiência com o quadro.

Assim, ao decidir sobre a educação de uma criança com Síndrome de Hunter (MPS II), precisamos compreendê-la em sua individualidade, considerando aspectos como:

Gravidade da doença: severa ou moderada?

Impacto no SNC ou no desenvolvimento: existente ou inexistente?

Limitações físicas e motoras: existentes ou inexistentes?

Caso haja limitações físicas (dificuldades motoras, problemas de audição, visão etc.), é imprescindível que a escola tenha ambientes



físicos adequados e profissionais capacitados para acolhê-las.

Refletir sobre esses aspectos facilita a escolha da escola. Alguns pontos a considerar:

Os benefícios acadêmicos e não acadêmicos (como o desenvolvimento de habilidades sociais) para a criança;

A acessibilidade do ambiente e aspectos que podem ser potencialmente danosos para a criança;

O impacto que a criança com Síndrome de Hunter (MPS II) pode ter na sala de aula e a capacidade (e a disponibilidade de recursos materiais e humanos) da escola para lidar com isso.

Na escola, a socialização representa um aspecto de máxima relevância. Nesse sentido, é importante:

Estimular a integração da criança com os colegas;



Estimular a aceitação da criança por parte dos colegas, por meio de diferentes atividades, mostrando como todos se beneficiam com a sua presença na classe. Os interesses da criança com Síndrome de Hunter (MPS II) podem ser usados como ponto de partida.

Cabe lembrar que no Brasil há grande carência de informações de qualidade sobre a Síndrome de Hunter (MPS II) – preencher essa lacuna é um dos objetivos do presente guia, aliás. Assim, talvez não apenas a criança, como a própria escola e seus profissionais, também precisem ser educados a esse respeito.

Os pais podem desempenhar um papel relevante nesse sentido, compartilhando o que sabem e acompanhando atentamente o desempenho escolar dos filhos. Vale a pena visitar a

escola frequentemente e manter um bom contato com todos os que lá atuam, oferecendo e solicitando informações sempre que achar necessário.

Alguns profissionais de educação tendem a focar nos problemas e dificuldades, e não conseguem perceber os pontos fortes das crianças com Síndrome de Hunter (MPS II). Os pais podem – e devem! – auxiliá-los nesse sentido. Os pontos fortes e talentos da criança, aliás, podem ser usados como ferramenta de trabalho.

Afinal, seja qual for o grau de comprometimento provocado, é importante enxergar além da doença. Identifique habilidades, talentos e interesses do seu filho e crie oportunidades para que ele demonstre um bom desempenho naquilo que gostam de fazer. A SÍNDROME DE HUNTER (MPS II) não se resume a limitações – pelo contrário.

Na escola e fora dela, conheça as habilidades e talentos do seu filho, bem como suas necessidades específicas e aspectos que requerem mais atenção. Compartilhe esse conhecimento com os demais familiares, cuidadores e profissionais envolvidos. Registre o progresso realizado e identifique as áreas onde ele está evoluindo bem – ou não – e veja quais os ajustes necessários. Não tenha medo de apostar no seu filho.





MPS e a família

Conviver com uma doença genética rara e potencialmente debilitante representa um desafio diário para os pais e familiares, e com a Síndrome de Hunter (MPS II) não é diferente. Lidar com o diagnóstico e o tratamento desperta uma gama de sentimentos, muitos deles ambíguos. Há pais que dizem viver em uma verdadeira montanha-russa emocional.

Além do paciente e de seus pais, toda a família pode ser afetada pelo diagnóstico da Síndrome de Hunter (MPS II). Caso a criança tenha irmãos, são eles que provavelmente sentirão os maiores impactos.

A doença pode desencadear uma série de sentimentos nos irmãos. Eles podem ser invadidos pela raiva, pela angústia, ou até mesmo ficar enciumados, sentindo-se injustiçados por causa da atenção "extra" dispensada à criança.

Em qualquer circunstância, é importante não me-

nosprezar esses sentimentos e permitir que sejam livremente expressados. Explique sobre a Síndrome de Hunter (MPS II) e divida as informações que julgar relevantes, respeitando sua capacidade de entendimento. Isso fará com que se sintam mais tranquilos, além de fortalecer sua inteligência emocional. Oriente-os sobre todos os cuidados necessários ao brincar com a criança com SÍNDROME DE HUNTER (MPS II), e desenvolva estratégias para que todas as interações com os irmãos ocorram em segurança. Se e quando possível, programe um tempo exclusivo ou uma atividade especial com o irmão, para que ele não se ressinta dos cuidados extras dispensados ao paciente de MP3.

Assim como os irmãos, os amigos e demais familiares também necessitarão – e muito! – de esclarecimento. Procure tratar o tema com na-

turalidade, sem alarde. A família não absorverá de imediato todas as informações. Lembre-se que esse processo é gradual, sujeito a idas e vindas – não desista na primeira dificuldade!

Procure conversar pessoalmente com seus amigos e parente. Compartilhe informações e sentimentos, diga como podem ajudar. Inclua a criança em todas as atividades e rituais familiares possíveis. Enfatize a pessoa que ela é, e não o problema que ela tem, e estimule os outros a fazer o mesmo. Conheça os interesses e habilidades da criança e lance mão deles para estimular as interações.

Use as informações a seu favor

Conhecimento é poder. Quanto mais você souber, mais estará preparado para agir e mais poderá fazer. Informe-se sobre a condição de seu filho de todas as maneiras que puder. Acompanhe as evoluções da medicina, peça para seu médico compartilhar regularmente as novidades que surgirem, de uma forma que seja compreensível para você. Saiba quando você pode exigir acesso a uma determinada informação, saiba quais são seus direitos nesse sentido.

Depois de se informar, não se esqueça de dividir seu conhecimento com a família, os profissionais e a comunidade. A falta de conhecimento é, atualmente, uma das maiores



barreiras enfrentadas pelos pacientes de Síndrome de Hunter (MPS II). Seja um agente de transformação. A disseminação do conhecimento é uma importante ferramenta para possibilitar a melhora na qualidade de vida dos pacientes e familiares.

Construa uma rede de apoio

Saber que um filho tem Síndrome de Hunter (MPS II) envolve lidar com a incerteza e pode desencadear uma série de sentimentos, incluindo raiva, medo e impotência. Construa uma rede de apoio e não tenha medo de buscar ajuda. Compartilhe suas angústias com amigos e familiares. Busque apoio profissional caso julgue necessário.

Dividir experiências e trocar informações com quem vive o mesmo que você também pode ser benéfico. Procure outros pais na mesma condição, participe de grupos de apoio na Internet, assine newsletters sobre o tema, conheça e apoie o trabalho de associações – como a Casa Hunter. Não esqueça: juntos somos mais fortes e chegamos mais longe.

Tire um tempo para você

Cuidar de uma criança com Síndrome de Hunter (MPS II) é um trabalho intenso em tempo integral, especialmente nos casos mais severos. Os pais não são super-heróis e também precisam de um tempo para cuidar de si e parar fazer atividades que não são possíveis quando a criança está presente. O mesmo vale para os demais cuidadores e até mesmo para irmãos não afetados pela doença. Estabelecer uma rotina de cuidados e contar com o suporte externo em períodos mais intensos ajuda a evitar a sobrecarga.



Vivendo com a Síndrome de Hunter (MPS II)

Adaptações em casa

Crianças são curiosas e exploradoras por natureza. Conviver com elas demanda que os pais estejam sempre atentos e um passo à frente de suas travessuras, e isso não muda no caso dos pacientes de Síndrome de Hunter (MPS II). Fazer algumas modificações em casa pode facilitar tanto a rotina dos pais como deixar o espaço mais seguro para os pequenos. Isso é especialmente relevante nos casos de MP II severa, em que os pacientes ficam com a mobilidade comprometida e precisam do suporte de cuidadores ou familiares para realizar as tarefas diárias. Nesse caso, o uso de uma cadeira de rodas pode ser de grande ajuda. As adaptações podem ser planejadas conforme as necessidades de cada criança e as características da residência.



Mastigação e deglutição

Algumas crianças com Síndrome de Hunter (MPS II) podem ter dificuldades com mastigação e deglutição. Isso aumenta o risco de má nutrição, engasgos e outros acidentes, que podem evoluir para problemas respiratórios e pneumonia.

Para prevenir esse tipo de problema, pode ser mais seguro que a criança receba alimentação por meio de um tubo ou sonda flexível, num processo conhecido como nutrição enteral. A via de alimentação pode ser introduzida pelo nariz e posicionada no estômago (sonda nasogástrica) ou no intestino (sonda nasoentérica). Também pode ser posicionada no abdômen por meio de uma pequena cirurgia e direcionada ao estômago ou intestino.

A nutrição enteral pode ser uma opção adequada tanto para a criança que não consegue mais se alimentar como para seus cuidadores. Trata-se de uma decisão complexa, que precisa ser cuidadosamente pensada. Cuidado redobrado ao avaliar a possibilidade de punção cirúrgica, pois requer o uso de anestesia, sempre um risco para pacientes de Síndrome de Hunter (MPS II).



Constipação e diarreia

Crianças com Síndrome de Hunter (MPS II) podem sofrer de constipação intestinal, diarreia ou incontinência urinária. Não há evidências científicas de que qualquer desses sintomas possa ser manejado por meio da alimentação. Constipação diarreia podem surgir e desaparecer naturalmente, conforme a progressão da doença.

Apesar da ausência de evidências, alguns pacientes podem se beneficiar de alterações na dieta. Entretanto, antes de fazer qualquer mudança mais substancial na alimentação, converse com o médico ou o nutricionista. Medicamentos específicos também podem auxiliar no controle da constipação e diarreia, e, novamente, somente devem ser utilizados mediante orientação médica.

Uso do banheiro

Assim como a diarreia e a constipação, a incontinência urinária pode se manifestar em frequência. Muitas crianças com Síndrome de Hunter (MPS II) severa podem ser ensinadas a usar o banheiro sozinhas. Porém, não raro

perdem essa habilidade conforme a doença progride, enquanto outras sequer podem ser ensinadas. Na maior parte dos casos, essa inabilidade decorre da fisiologia da doença e não reflete um problema comportamental.

Assim sendo, o uso de fraldas pode ser necessário para um grande número de pacientes. Isto aumenta o risco de assaduras e erupções cutâneas em crianças que são naturalmente mais suscetíveis a infecções. Converse com seu médico caso as assaduras sejam muito severas ou resistentes ao tratamento, e desenhe estratégias para minimizar a ocorrência do problema.





casahunter.org.br