



# PARANINFO DIGITAL

MONOGRÁFICOS DE INVESTIGACIÓN EN SALUD

ISSN: 1988-3439 - AÑO VIII – N. 20 – 2014

Disponible en: <http://www.index-f.com/para/n20/320.php>

**PARANINFO DIGITAL** es una publicación periódica que difunde materiales que han sido presentados con anterioridad en reuniones y congresos con el objeto de contribuir a su rápida difusión entre la comunidad científica, mientras adoptan una forma de publicación permanente.

Este trabajo es reproducido tal y como lo aportaron los autores al tiempo de presentarlo como COMUNICACIÓN DIGITAL en "JÓVENES Y SALUD ¿Combatir o compartir los riesgos?" **Cualisalud 2014 - XI Reunión Internacional – I Congreso Virtual de Investigación Cualitativa en Salud**, reunión celebrada del 6 al 7 de noviembre de 2014 en Granada, España. En su versión definitiva, es posible que este trabajo pueda aparecer publicado en ésta u otra revista científica.

*Título* **La Enfermedad de Hunter en la Adolescencia**

*Autores* **Sonia Aranda Llergo, Antonia Muñoz Cabrerizo, Inés Sánchez Muñoz**

*Centro/institución* **Hospital San Agustín**

*Ciudad/país* **Linares (Jaén), España**

*Dirección e-mail* **bluesoniaad@hotmail.com**

## TEXTO DE LA COMUNICACIÓN

### Introducción

La enfermedad de Hunter o también llamada Mucopolisacaridosis tipo II (MPSII) es una enfermedad metabólica hereditaria recesiva ligada al cromosoma X<sup>1</sup>. Esta enfermedad es transmitida por mujeres portadoras y afecta principalmente a varones<sup>2</sup>, aunque no es frecuente, se han descrito algunos casos de mujeres con dicha patología<sup>3</sup>. Las mujeres portadoras en el caso de tener descendencia, tienen un 50% de probabilidades de transmitir la EH a sus hijos varones y un 50% de probabilidad que sus hijas sean portadoras de la EH. Sin embargo, pacientes diagnosticados de EH no transmitirían la enfermedad a sus hijos varones, pero sus hijas sí serían portadoras de dicha enfermedad.

La enfermedad de Hunter consiste en la ausencia o deficiencia en la producción de una enzima llamada Iduronato 2 sulfatasa, ocasionando la no degradación de los mucopolisacáridos con el consecuente acúmulo de los mismos, produciendo una alteración en el funcionamiento de diversos órganos y un daño progresivo e irreversible llegando hasta la muerte, en casos graves<sup>4</sup>.

La enfermedad de Hunter se trata de una enfermedad multisistémica y progresiva donde el depósito de los mucopolisacáridos, en los diferentes tejidos, es el responsable de la sintomatología clínica afectando principalmente, a nivel visceral, óseo y neurológico<sup>3</sup>.

La Enfermedad de Hunter (EH) se clasifica en función del cuadro clínico que presente el paciente, especialmente dependiendo del grado de desarrollo neurodegenerativo<sup>2</sup>. Así distinguimos:

- EH tipo A o severa.
- EH tipo B o atenuada.

Las *manifestaciones clínicas* de la EH varían según la edad y la gravedad del paciente. Los síntomas más característicos de la EH son<sup>3,5</sup>:

- Rasgos faciales toscos característicos (facies dismórfica).
- Macrocefalia.
- Talla corta o enanismo.
- Cardiopatías.
- Visceromegalias (hepatoesplenomegalia).
- Alteración de la movilidad (rigidez articular).
- Síndrome del túnel carpiano.
- Deformidades esqueléticas progresivas (dedos en garra).
- Alteraciones respiratorias.
- Alteraciones neurológicas (retraso mental, hidrocefalia).
- Alteraciones visuales.
- Alteraciones auditivas (hipoacusia, sordera,..)
- Abdomen globuloso.
- Hernias abdominales.

En la EH tipo B o atenuada, habitualmente, no aparece retraso mental, sus manifestaciones clínicas son más leves y su progresión es más tardía<sup>4</sup>.

La *incidencia* es de 1.3 casos por cada 100.000 recién nacidos varones vivos<sup>6</sup>.

El *pronóstico* varía mucho en las EH y dependerá de la clínica del paciente<sup>7</sup>. En la EH tipo B o atenuada, tienen una esperanza de vida de 50 a 60 años<sup>6</sup>, y, en casos graves, la expectativa de vida es hasta los 15 años.

Con respecto al *tratamiento* no es curativo, es para paliar la sintomatología de la EH y retrasar la progresión de la enfermedad que se ha mejorado mucho en la última década, debido a los avances conseguidos en las enfermedades lisosomales<sup>1,2</sup>.

- *Tratamiento sintomatológico*. Antes el tratamiento era exclusivamente sintomático mediante el abordaje multidisciplinar (oftalmólogos, traumatólogos, otorrinolaringólogos, pediatras, cardiólogos, neumólogos y rehabilitadores)<sup>8</sup>.
- *Tratamiento de reemplazamiento enzimático (TRE)*, en las últimas décadas, existe la posibilidad de la reposición enzimática de la Iduronato 2 sulfatasa mediante la idursulfasa más conocida como ELAPRASE, que sustituye a esta enzima que está ausente o deficiente en estos pacientes<sup>1</sup>. Una actividad enzimática de aproximadamente del 10% es suficiente para prevenir los depósitos de mucopolisacáridos en la enfermedad de Hunter. El TRE no atraviesa la barrera hematoencefálica, por tanto, no disminuye las alteraciones neurológicas que padecen pacientes con EH graves<sup>9</sup>. El TRE su actuación es eficaz si se instaura precozmente. Cuando el paciente presenta ya patologías irreversibles, es muy cuestionable la eficacia de este tratamiento, de ahí que algunos autores científicos cuestionen el hecho de tratar o no las EH<sup>1,10</sup>.

Este tratamiento está disponible en Europa desde el año 2007<sup>1,3</sup>. La pauta de administración de dicho tratamiento es mediante perfusión intravenosa semanal, en dosis de 0.5mg/kg<sup>1</sup>. La presentación de

Elaprased es mediante viales de 6mg (3ml)<sup>3</sup>. La dosis calculada de idursulfasa se diluye en una solución salina (0.9%) de 100cc y se infunde en un periodo de 3h, aumentando la velocidad de perfusión cada 15 minutos hasta llegar a la velocidad indicada por el facultativo<sup>1, 3</sup>. Dicho tratamiento debe administrarse en centros hospitalarios y monitorizar al paciente cuando se esté administrando el tratamiento (temperatura, tensión arterial, frecuencia cardiaca, saturación de oxígeno,...) y vigilar hasta incluso una hora después de la administración del TRE.

Debemos destacar que aunque el TRE es tratamiento de elección en la enfermedad de Hunter y les proporciona muchos beneficios y mejora en la calidad de vida de dichos pacientes, el alto coste económico que supone la administración de este tratamiento (unos 300.000euros/año para 25kg) supone una limitación a la hora de tratar a estos pacientes<sup>1</sup>.

- *Trasplante de Progenitores Hematopoyéticos (TPH)*

El TPH, ya sea a partir de la médula ósea, sangre periférica o del cordón umbilical, trata de proveer al paciente de EH, de una población de enzimas de células del donante que son capaces de producir la enzima Iduronato 2 sulfatasa, que está ausente o deficiente en estos pacientes<sup>8</sup>.

La TPH produce mejoría en pacientes con alteraciones neurológicas, no causa efecto en pacientes con alteraciones musculoesqueléticas.

La modalidad más común es el trasplante de médula ósea de donante familiar enzimáticamente normal y el trasplante de células del cordón umbilical en donantes no familiares<sup>7</sup>.

El TPH aunque aumenta la expectativa de vida y la calidad del paciente diagnosticado de EH, tiene muchos efectos secundarios y supone un gran riesgo para la vida del paciente<sup>3</sup>.

Palabras Clave: *Enfermedad de Hunter, Mucopolisacaridosis tipo II. Iduronato 2 sulfatasa. Tratamiento de Reemplazamiento Enzimático (TRE), Idursulfasa (Elaprased), Diagnósticos, NOC y NIC.*

### **Caso clínico**

Varón de 13 años que cursa 1º de ESO que fue diagnosticado a los 12 meses de Enfermedad de Hunter (EH) tipo B o atenuada. Vive con su madre y tiene 3 hermanos, 1 hermana no portadora de la EH y 2 hermanos mayores varones, también diagnosticados de EH que tienen más limitaciones en la movilidad.

Fue intervenido quirúrgicamente de una Hernia Inguinal y en el año 2010 se le implantó un dispositivo de acceso vascular permanente (porth-a-cath) debido a la administración intravenosa continua y semanal del tratamiento de reemplazo enzimático (ELAPRASE).

Ha tenido ingresos hospitalarios debidos a síndromes febriles propios de la infancia e infecciones respiratorias.

Peso: 32 kg, Talla: 131.5cm PC: 60 cm.

Las manifestaciones clínicas que presenta son:

- Rasgos faciales característicos de la EH.
- Macrocefalia.
- Macroglosia.
- Cardiopatía (insuficiencia aórtica) y hepatoesplenomegalia.
- Talla corta.
- Deformidad articular en codos, muñecas y dedos en garra, con limitación de movimientos articulares.
- Cabeza y cuello movilidad limitada.
- Cifosis.
- Marcha: exoginismo bilateral con tendencia a caminar de puntillas.
- Hallux valgus con tratamiento corrector.
- Habilidades cognitivas, sensibilidad y reflejos normales.
- Hipoacusia bilateral.

El paciente tiene escasa vida social y solo se relaciona con su entorno familiar. Está recluido en casa, saliendo casi exclusivamente, para asistir a clase y para la administración en el hospital, del tratamiento intravenoso semanal de Elaprase.

Nos comenta la madre que el paciente, en ocasiones, presenta actitud hostil consecuente a la frustración que le supone el no poder realizar determinadas actividades debido a sus limitaciones.

No realiza ninguna actividad deportiva, a pesar de las recomendaciones del servicio de Rehabilitación que practique deportes como natación, ciclismo y tenis. Presenta conductas de evitación para no relacionarse con los demás.

Sus relaciones interpersonales se limitan al acceso mediante las redes sociales y la no identificación de su persona.

El paciente tiene seguimiento por un equipo multidisciplinar compuesto por neurólogo, neumólogo, traumatólogo, pediatra, otorrinolaringólogo, cardiólogo y rehabilitador, pero cabe señalar que no tiene ningún seguimiento ni control por salud mental (psicólogos) que puedan dar pautas a seguir a su cuidadora principal, que es su madre.

*Diagnósticos (NANDA)*<sup>11, 12</sup>.

- 00085 Deterioro de la movilidad física r/c alteración metabólica celular.
- 00120 Baja autoestima situacional r/c alteración de la imagen corporal.
- 00071 Afrontamiento defensivo.
- 00124 Desesperanza r/c declive o deterioro estado fisiológico m/p falta de implicación en sus cuidados o aceptación pasiva.

• *NOC*<sup>11, 14</sup> :

- 0208 Nivel de movilidad.
- 1205 Autoestima.
- 1502 Habilidades interacción social.
- 1204 Equilibrio emocional.

- NIC<sup>11, 13</sup> .
  - 0221 Terapia ejercicios deambulaci3n.
    - o Actividades:
      - Fomentar una deambulaci3n independiente dentro de los l3mites de la seguridad.
      - Aconsejar al paciente que utilice un calzado que facilite la deambulaci3n y evite lesiones.
  - 0224 Terapia ejercicios movilidad articular.
    - o Actividades:
      - Determinar las limitaciones del movimiento articular y actuar sobre la funci3n.
      - Determinar el nivel de motivaci3n del paciente para mantener o restablecer el movimiento articular.
      - Determinar la localizaci3n y naturaleza de la molestia o dolor durante el movimiento/actividad.
      - Poner en marcha medidas de control de dolor antes de comenzar el ejercicio de las articulaciones.
  - 5400 Potenciaci3n autoestima.
    - o Actividades:
      - Observar las frases del paciente sobre su propia val3a.
      - Animar al paciente a identificar sus virtudes.
      - Reafirmar las virtudes personales que identifique el paciente.
      - Mostrar confianza en la capacidad del paciente para controlar la situaci3n.
      - Ayudar al paciente a identificar respuestas positivas de los dem3s.
      - Animar al paciente para que acepte nuevos desaf3os.
  - 5100 Potenciaci3n de la socializaci3n.
    - o Actividades.
      - Fomentar compartir problemas comunes con los dem3s.
      - Animar al paciente a cambiar de ambiente como salir a la calle a caminar o a ir al cine.
      - Fomentar el entusiasmo.
      - Responder de forma positiva cuando el paciente establezca el contacto con los dem3s.
  - 5230 Aumentar el afrontamiento.
    - o Actividades.
      - Valorar la comprensi3n del paciente del proceso de enfermedad.
      - Evaluar la capacidad del paciente para tomar decisiones.
      - Disponer un ambiente de aceptaci3n.

- Proporcionar información objetiva respecto al diagnóstico, tratamiento y pronóstico.
  - Favorecer situaciones que fomenten la autonomía del paciente.
  - Fomentar las actividades sociales y comunitarias.
  - Animar a la implicación familiar, si procede.
  - Ayudar al paciente a resolver problemas de una manera constructiva.
  - Alentar la manifestación de sentimientos, percepciones y miedos.
- 5310 Dar esperanza.
- Actividades.
    - Evitar disfrazar la verdad.
    - Implicar al paciente activamente en sus propios cuidados.
    - Proporcionar al paciente/familia la oportunidad de implicarse en grupos de apoyo.
    - Fomentar las relaciones terapéuticas con los seres queridos.

## **Discusión**

Si bien esta patología es poco habitual en el ámbito asistencial, es muy importante conocer la Enfermedad de Hunter para la elaboración de un plan de cuidados individualizado y adecuado a las necesidades del paciente.

Debemos establecer una coordinación óptima del equipo multidisciplinar para un adecuado tratamiento y seguimiento de estos pacientes y así evitar un deterioro progresivo y acelerado de las limitaciones del paciente.

Por último, es de suma importancia evitar el aislamiento social a lo que gran parte de los pacientes diagnosticados de Enfermedad de Hunter están sometidos, así debemos fomentar la integración social y laboral. Debemos también, facilitar a estos pacientes y a sus familias ayuda psicológica y el contacto con asociaciones, para poder compartir experiencias y la inclusión en programas de respiro familiar para así, evitar la aparición del cansancio del rol del cuidador.

## **Bibliografía**

1. García-Jiménez MC, Lafuente-Hidalgo M, Pérez-Delgado R, López-Pisón J, Peña-Segura J.L, Baldellou-Vázquez A. Eficacia y objetivos terapéuticos del tratamiento enzimático sustitutivo en la mucopolisacaridosis tipo II (síndrome de Hunter); Rev Neurol, 2008; 47 (Supl 2); S15-18.
2. Arias J.C, Angulo M.D, Rueda Z. Síndrome de Hunter Mucopolisacaridosis (II): reporte de un caso. Rev Cient Cienc Med 2011; 14(1):40-42.
3. Guillén-Navarro E, Blasco Antonio J, et al. Guía práctica clínica para el tratamiento del síndrome de Hunter. Med Clin (Barc). 2013.  
<http://dx.doi.org/10.1016/j.medcli.2013.07.010>.

4. Harrison. Enfermedades por depósito lisosómico. En: Braunwald E, Fanci A, Kasper D, Hauser S, Longo D, Jameson JL, editores. Principios de Medicina Interna. Madrid: McGrawHill;2002.pp 2664.f
5. Mateos Beato, F. Enfermedades Lisosomales. En: Aparicio, J.M, Artigos, J, Campistol, J, Campos, J .Neurología Pediátrica. Majadahonda. Ergon S.A. 2000.115-125.
6. González-Meneses López A, Barcía Ramírez A, Díaz Rodríguez J. L. Protocolo de actuación en la mucopolisacaridosis. Protoc diagn ter pediatr. 2010; 1: 24-36. [www.aepd.es/protocolos/ISSN2171-8172](http://www.aepd.es/protocolos/ISSN2171-8172).
7. Casas Fernández, C. Actuación clínica de S.Hunter (MPSII); Revista Neurología 2007; 44 (supl.1).
8. Gutiérrez-Solana LG. Avances en el tratamiento de las enfermedades lisosomales en la infancia. Rev Neurol 2006; 43 (Supl 1): S137-44.
9. Gutiérrez-Solana LG. Experiencia clínica del tratamiento de sustitución enzimático con idursulfasa. Rev Neurol 2007; 44(Supl 1): S7-11.
10. Muenzer J. Hunter syndrome: to treat or not to treat. Acta Paediatr 2008; 97:55-6.
11. Armijo J, Castillo J. A, Fernández M, Hornos J, Izaguirre ML, Peña J, et al. Manual de Diagnósticos más frecuentes en Atención Primaria.2005.
12. Johnson M, Bulechek G, McCloskey J, Maas M, Moorhead S. Diagnósticos enfermeros, resultados e Intervenciones: Interrelaciones NANDA, NOC, NIC. Hancourt; Madrid. 2004.
13. Bulechek G, McCloskey J. Clasificación de Intervenciones de Enfermería (NIC). Elsevier; Madrid. 2005.
14. Moorhead S, Johnson M, Maas M. Clasificación de resultados de enfermería (NOC).3ª Ed. Elsevier; Madrid. 2005.