

EL SÍNDROME DE HURLER

Saber más sobre tu enfermedad y tus opciones de tratamiento puede ayudarte a tomar decisiones informadas sobre tu atención médica. Be The Match[®] puede ayudarte a entender de qué manera se puede usar el trasplante para tratar a un niño con el síndrome de Hurler.

CONTINÚA LEYENDO PARA INFORMARTE SOBRE:

- De qué manera el trasplante puede tratar el síndrome de Hurler
- Si el trasplante es lo indicado para tu hijo con síndrome de Hurler
- De qué manera un médico especialista en trasplantes te ayuda a decidir si un trasplante es adecuado para tu hijo
- Preguntas para hacerle al médico
- Resultados del trasplante en el síndrome de Hurler
- Cómo tomar decisiones sobre el tratamiento

ACERCA DEL SÍNDROME DE HURLER

El síndrome de Hurler es uno de muchos trastornos hereditarios también conocidos como enfermedades de atesoramiento. Los trastornos hereditarios son enfermedades causadas por genes defectuosos que se pasan de padres a hijos. Los genes llevan un conjunto de instrucciones que le indican al organismo cómo funcionar correctamente.

En el síndrome de Hurler, el organismo tiene un gen defectuoso y no puede fabricar una enzima importante. Las enzimas son proteínas dentro de las células que degradan bloques más grandes de sustancias químicas en otros más pequeños.

Cuando al organismo le falta un cierto tipo de **enzima**, las células no pueden funcionar como deben. En el síndrome de Hurler al organismo le falta una enzima que degrada unas moléculas grandes llamadas **glicosaminoglicanos (GAG)**.

Estas moléculas ayudan al organismo a fabricar huesos y tejidos. En los pacientes con síndrome de Hurler el organismo no puede degradar estas moléculas grandes. Como consecuencia, las moléculas de GAG se acumulan y dañan órganos y tejidos.

El síndrome de Hurler ocurre, en promedio, en alrededor de uno de cada 100,000 bebés que nacen, si bien es más común en algunas partes del mundo que en otras.¹ Los niños que presentan este síndrome suelen tener muchos problemas físicos y mentales. Si no se detecta y se trata de manera oportuna es altamente probable que el paciente muera entre los 5 y 10 años de edad.

DE QUÉ MANERA EL TRASPLANTE PUEDE TRATAR EL SÍNDROME DE HURLER

En la actualidad, el trasplante de médula ósea o de cordón umbilical es el único tratamiento que puede detener los efectos del síndrome de Hurler, aunque existen otros tratamientos, como el de reposición enzimática, que también puede ayudar a tu hijo mientras los médicos planean su trasplante.

Un trasplante de médula ósea o de sangre de cordón comienza con quimioterapia, con o sin radiación, para destruir las células enfermas y la médula ósea. El trasplante reemplaza las células formadoras de sangre enfermas con células sanas.



Al comienzo del proceso de trasplante, el paciente recibe quimioterapia para preparar al organismo para el tratamiento. Luego, se infunden las células de reemplazo en el torrente sanguíneo del paciente. Desde ahí, las células encuentran su camino hacia la médula ósea, donde comienzan a fabricar glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas sanos. Estas células nuevas proveen la enzima necesaria para degradar los GAG e impedir daños ulteriores en el organismo.

Todo el proceso, desde el inicio de la quimioterapia o radiación hasta el alta del hospital, puede durar desde semanas hasta meses, a lo cual siguen muchos meses de recuperación en el hogar.

Puntos clave:

- En la actualidad, el trasplante es el único tratamiento que detiene el avance del síndrome de Hurler
- Todos los trasplantes para el síndrome de Hurler son alogénicos

CÓMO SABER SI UN TRASPLANTE AYUDARÍA A TU HIJO CON SÍNDROME DE HURLER

Es de vital importancia revisar la pronta viabilidad de tratar la enfermedad mediante el trasplante de médula ósea para evitar la progresión de los daños físicos y mentales en los pacientes. Cuando los niños reciben un trasplante con la suficiente antelación, su desarrollo mental puede ser normal o casi normal, y el daño a los órganos se detiene. También pueden mejorar algunos problemas físicos, excepto los que afectan el esqueleto y los ojos.

En cambio, los trasplantes para niños que ya han sufrido daños graves no han dado resultados favorables. Si el trastorno ha causado muchos daños en los órganos, el niño corre un mayor riesgo de presentar complicaciones potencialmente mortales a raíz del trasplante. Además, el trasplante puede no revertir el daño que la enfermedad ya ha causado al organismo.

Por estos motivos, los médicos recomiendan que los niños con síndrome de Hurler vean a un médico especialista en trasplantes en cuanto son diagnosticados.² Un médico especialista en trasplantes que es experto en el síndrome de Hurler puede explicar los riesgos y beneficios del trasplante.

Puntos clave:

- El trasplante es más eficaz cuando se realiza pronto
- Los niños que reciben un trasplante lo suficientemente pronto pueden tener un desarrollo mental normal o casi normal

DE QUÉ MANERA UN MÉDICO ESPECIALISTA EN TRASPLANTES TE AYUDA A DECIDIR SI UN TRASPLANTE ES ADECUADO PARA TU HIJO

Para averiguar si un trasplante es adecuado para tu hijo, el médico especialista en trasplantes tendrá que realizarle un examen físico. El examen incluirá los pulmones, el corazón, el hígado, los riñones y el sistema nervioso. El médico especialista en trasplantes examinará también los antecedentes médicos del niño y el estado actual de su enfermedad.

Además de reunirte con el equipo médico, tendrás una reunión con un trabajador social u otro profesional para hablar sobre tus preocupaciones relacionadas con el trasplante (por ejemplo, emocionales, económicas, relacionadas con el viaje, el alojamiento, tu trabajo y/o la escuela). El trabajador social puede ayudarte a encontrar recursos para que tú y tu familia reciban apoyo durante el proceso del trasplante.

Puntos clave:

- El médico especialista en trasplantes analizará muchos factores y sopesará los riesgos y beneficios del trasplante antes de recomendarlo
- Habrá un trabajador social especializado en trasplantes disponible para ayudarte a ti y a tu familia brindándoles apoyo emocional y práctico



PREGUNTAS PARA EL MÉDICO

A continuación, te sugerimos una serie de preguntas que puedes realizar a los médicos para que te sientas con la confianza de tomar decisiones informadas:

- ¿Cuál es la probabilidad de curar la enfermedad con el trasplante?
- ¿Cuáles son los riesgos de esperar o probar con otros tratamientos antes de un trasplante?
- ¿Mi hijo tiene algún factor de riesgo que pudiera afectar el resultado de un trasplante?
- ¿De qué modo la edad de mi hijo influirá como factor de riesgo?
- ¿Cuáles son los posibles efectos secundarios de un trasplante? ¿Cómo pueden reducirse?
- ¿Qué puedes decirme sobre la calidad de vida de mi hijo con un trasplante?, ¿y sin un trasplante?
- ¿Cómo podría cambiar la calidad de vida de mi hijo con el tiempo, después del trasplante?

Punto clave:

No temas hacer preguntas, para así entender qué tratamientos son los adecuados para tu hijo

LOS RESULTADOS DEL TRASPLANTE EN EL SÍNDROME DE HURLER

Los datos sobre los resultados (información sobre cómo les ha ido a los pacientes después de un trasplante) se usan para calcular los resultados del trasplante. Estos datos muestran de qué manera les ha ido a otros pacientes como grupo. Esta información no podrá decir con seguridad cómo le irá a tu hijo. No hay dos personas exactamente iguales, y tu hijo puede responder al trasplante de manera diferente a otra persona.

Habla con tu médico especialista en trasplantes para saber de qué manera los datos o resultados de otro caso pueden aplicar a tu situación específica.

Afortunadamente, los resultados de los trasplantes han continuado mejorando con el tiempo.

Punto clave:

En general, los resultados de los trasplantes son útiles, pero solo tu equipo de trasplante puede decirte cuáles son las probabilidades de que te vaya bien

CÓMO TOMAR DECISIONES SOBRE EL TRATAMIENTO

Es importante que conozcas todas las opciones de tratamiento disponibles para que puedas decidir qué es lo mejor para tu hijo. Un médico especialista en trasplantes puede ayudarte a entender los riesgos y los beneficios del trasplante en la situación específica de tu hijo.

Un médico especialista en trasplantes también puede ayudarte a decidir entre el trasplante y el tratamiento de reposición enzimática. El tratamiento de reposición enzimática es una manera de tratar a los niños con síndrome de Hurler. Los niños reciben un medicamento que contiene la enzima que les falta en el organismo. Si bien esto puede mejorar muchos síntomas físicos, no se ha demostrado que tenga algún efecto en el deterioro mental causado por el síndrome de Hurler.

El tratamiento de reposición enzimática puede ser una buena opción para los niños con formas más leves del síndrome de Hurler (síndrome de Scheie o síndrome de Hurler/Scheie).



REFERENCIAS

- 1 Howlader N, Noone AM, Krapcho M, Garshell J, Neyman N, Altekruse SF, Kosary CL, Yu M, Ruhl J, Tatalovich Z, Cho H, Mariotto A, Lewis DR, Chen HS, Feuer EJ, Cronin KA (eds). SEER Cancer Statistics Review, 1975-2010, National Cancer Institute. Bethesda, MD, http://seer.cancer.gov/csr/1975_2010/, basado en datos enviados a SEER en noviembre de 2012, publicados en el sitio web de SEER en abril de 2013.
- 2 Recommended Timing for Transplant Consultation. Lineamientos desarrollados de forma conjunta por el National Marrow Donor Program/Be The Match y la American Society for Blood and Marrow Transplantation (ASBMT). Disponible en: marrow.org/md-guidelines

La última revisión médica se realizó en febrero del 2022



ESTAREMOS SIEMPRE CONTIGO Y TU FAMILIA EN ESTE CAMINO

Te invitamos a ponerte en contacto con nuestro Centro de Apoyo a Pacientes, donde brindamos asesoría y materiales informativos tanto para pacientes como para sus cuidadores y familias.

Estamos aquí para ayudarte a obtener información confiable y fácil de entender, desde tu diagnóstico hasta tu trasplante.

Todos nuestros recursos son gratuitos.

Centro de Apoyo a Pacientes

Llámanos: **800 062 4648**

Escríbenos a: pacienteinfo@bethematch.org.mx

Otros recursos de apoyo:

- **Video:** Resolviendo dudas sobre trasplante de células madre. Dr. Ramón Óscar González Ramella, Jefe de la Unidad de Trasplante de Médula Ósea del Hospital Civil de Guadalajara y Director General de Onkokid SC.
- **Video:** Resolviendo dudas sobre la donación de células madre. Dr. Juan Antonio Flores Jiménez, director médico de Be The Match® México.
- Serie de videos dirigidos a pacientes infantiles **[Las increíbles aventuras de Súper Sam:](#)** El inicio y El Gran Triunfo
Para más información visita BeTheMatch.org.mx/pacientes

¿Cómo podemos apoyarte?

Desde el momento en que nos contactas, podemos ayudarte de diferentes maneras, brindándote:

- Información detallada sobre el trasplante y la donación de médula ósea.
- Materiales informativos audiovisuales y escritos con términos sencillos.
- Sesiones uno a uno, dependiendo de tu edad, preferencia de aprendizaje y la etapa del trasplante en el que te encuentres.
- Asesoría y orientación sobre el proceso de trasplante.
- Consejos para tus esfuerzos de recaudación de fondos durante tu proceso.
- Datos de contacto con otras organizaciones de apoyo.



Escanea para acceder a nuestro canal de Youtube

BeTheMatchMexico

Para cada persona, la situación médica, la experiencia del trasplante y la recuperación son únicas. Siempre debes consultar a tu propio equipo de trasplante o a tu médico familiar respecto a tu situación. Esta información no pretende reemplazar, y no debe reemplazar, el criterio médico ni el consejo de un médico.

