

CENTRO NACIONAL DE GENÉTICA MEDICA
CENTRO COLABORADOR DE LA OMS PARA EL DESARROLLO DE
ENFOQUES GENETICOS EN LA PROMOCIÓN DE SALUD

HOJA EDUCATIVO-INFORMATIVA SOBRE EL SÍNDROME DE HURLER

Dirigido a pacientes, padres y familiares.

Si usted se entera que un hijo, un pariente o un amigo tiene un Síndrome de Hurler, probablemente sea la primera vez que escuche algo sobre esta enfermedad, porque la misma no es muy común. Esta falta de información puede causar incertidumbre, preocupación y ansiedad.

Desde que la enfermedad fue descrita por primera vez en 1919, mucho se ha aprendido de su naturaleza, causas que la producen, evolución y pronóstico.

Este folleto intenta ayudarlo a usted y su familia a debatir sobre la enfermedad con su médico, asesor genético y otros profesionales de la salud. Está diseñado para servir de guía para comprender la enfermedad, la gente que afecta, los riesgos de tener hijos que la padezcan y como evitarlo.

1) Qué es el Síndrome de Hurler?

El Síndrome de Hurler es una enfermedad relativamente rara, de origen genético que se produce por la falta de una enzima (alfa-L-iduronidasa) necesaria para el metabolismo de unas sustancias llamadas Mucopolisacáridos. Su frecuencia, de acuerdo a varios reportes de la literatura, varía entre 1:10000 a 1:25000. Debido al déficit enzimático ya mencionado, se acumulan sustancias nocivas para el organismo en varios órganos del cuerpo de la persona afectada, que son las responsables de los síntomas de la enfermedad.

2) Cómo se manifiesta?

Las principales manifestaciones aparecen después de los seis meses de vida y consisten en una pérdida progresiva de las habilidades previamente adquiridas, retraso en el desarrollo físico y mental, deformidad progresiva de la cara, cuyos rasgos se van haciendo toscos. Las extremidades comienzan a contracturarse y se tornan rígidas. Llama la atención en estos pacientes el tamaño del abdomen debido al gran tamaño de su hígado y el bazo (hepatoesplenomegalia), los cuales crecen, como ya explicamos, por la acumulación excesiva de mucopolisacáridos en el interior de las células. Posteriormente se instalan complicaciones respiratorias y cardiovasculares. Completan el cuadro clínico de la enfermedad los trastornos visuales dados por opacidad en la cornea y glaucoma, lenguaje limitado, pérdida crónica de la audición, hernias umbilicales e inguinales y deformidades óseas a nivel de las extremidades, el tronco (encorbado con giba) y el cráneo. Las infecciones respiratorias y las complicaciones cardíacas son graves.

Como se puede apreciar es una enfermedad multisistémica, progresiva y degenerante con una alta letalidad.

3) Existe tratamiento efectivo para esta enfermedad?

No; esta enfermedad no tiene un tratamiento eficaz en estos momentos, sino sólo medidas encaminadas a mejorar la expectativa y calidad de la vida del enfermo. Debido a esta razón, unida con su gravedad es necesario tener conocimiento de cómo evitar el nacimiento de personas enfermas.

4) Es una enfermedad hereditaria?

Mucho de la constitución genética de una persona es el resultado de lo heredado de cada uno de sus padres. Ciertas características como el color de los ojos y del pelo, la estatura, las enfermedades genéticas, pasan de padres a hijos.

Los genes para esta características están contenidos en 23 pares de cromosomas. Cada cromosoma tiene miles de genes.

Los genes de la enzima alfa L-iduronidasa, también pasan de padres a hijos. En el Síndrome de Hurler, este gen está alterado y no produce adecuadamente la enzima en cuestión por lo que esta no puede cumplir adecuadamente su función.

Por lo dicho anteriormente puede comprender que es una enfermedad hereditaria, aunque usualmente los niños enfermos son hijos de padres sanos. Este tipo de herencia es conocido como autosómica recesiva y se produce cuando ambos progenitores son portadores sanos del gen de la enfermedad, es decir, ellos portan la información genética pero no la padecen, pero si se casan con una persona portadora igual que ellos, tienen la probabilidad de tener un hijo enfermo. Estas parejas constituidas por dos personas portadoras son las que se conocen como parejas de alto riesgo para la misma.

5) Esta enfermedad tiene predilección por algún sexo específicamente?

No, tanto las hembras como los varones tienen la misma probabilidad de padecer el Síndrome de Hurler.

6)Cuál es la probabilidad de tener niños con Síndrome de Hurler?

- Si ambos padres tienen genes normales para la Alfa L-iduronidasa, cada niño heredará dos genes normales de cada uno de sus progenitores y nunca tendrán hijos con Síndrome de Hurler en su descendencia, ni serán portadores.
- Si un padre es portador y el otro no, ninguno de los hijos será enfermo. Aunque cada uno tiene un 50% de posibilidades de ser portador.
- Si ambos padres son portadores (heterocigóticos), tendrán la probabilidad de que un 25% de la descendencia pueda nacer afectado con Síndrome de Hurler, independientemente del sexo con que nazca.

7) Si una pareja ya ha tenido un hijo con la enfermedad, tienen probabilidades de que nazca otro niño afectado?

Sí, las parejas de alto riesgo (ambos conyugues portadores) tienen, en cada embarazo, un 25% de probabilidades de tener un niño enfermo.

Debe señalarse que la posibilidad por cada embarazo de heredar el Síndrome de Hurler es totalmente independiente de lo ocurrido en el embarazo anterior. Tener un niño con Hurler, no significa que los próximos no hereden la enfermedad.

8) Existe alguna forma de saber, antes del nacimiento, si un niño padecerá o no esta afección

Sí, es posible realizar el Diagnóstico Prenatal de la enfermedad, estudiando células fetales que se encuentran en el líquido amniótico, las cuales se obtienen mediante una amniocentesis, que consiste en una punción abdominal entre las semanas 16 y 19 del embarazo, relativamente indolora y cuyos riesgos de aborto, infección y otras complicaciones, no sobrepasan el 2%, muy inferior al riesgo de tener un niño afectado. Existe otra técnica consistente en tomar una muestra de células fetales de las vellosidades del corión, entre la semana 10 y 12 de la gestación. En estas células se mide la actividad de la enzima, que, de ser normal, implica que el niño no padecerá la enfermedad.

Toda pareja o persona proveniente de una familia donde se esté transmitiendo el Síndrome de Hurler, debe consultar con su médico, genetista o asesor genético de su Municipio para recibir más información sobre estas posibilidades diagnósticas y del momento en que debe visitar los Servicios de Genética.

9) Con qué opciones cuenta una pareja de alto riesgo?

La pareja puede decidir:

- Asumir el riesgo
- Renunciar a la descendencia
- Técnicas de reproducción asistida (fundamentalmente inseminación artificial con donante)
- Diagnóstico Prenatal, ya sea para interrumpir la gestación o para prepararse para el nacimiento de un niño afectado.

10) ¿Alguien puede ayudar a tomar esta decisión?

Si, existe en Cuba un sistema organizado y bien estructurado dentro del Programa para la Prevención y Control de las Malformaciones Congénitas y Enfermedades Genéticas con especialistas en la materia que le brindarán todo el asesoramiento y apoyo necesario para que las personas tomen la mejor decisión y de esa manera contribuyan a tener una descendencia sana. El primer eslabón de este sistema es el Médico de la Familia el cual lo pondrá en contacto con las Consultas de Detección de Riesgo Genético de la Comunidad donde usted será muy bien asesorado y orientado.