

# O que é a síndrome de Hunter?

A síndrome de Hunter ou mucopolissacaridose tipo II (MPS II) é uma doença genética grave que afecta principalmente indivíduos do sexo masculino.

Indivíduos com Síndrome de Hunter apresentam, frequentemente, o conjunto de sintomas abaixo indicados:

## Sinais e sintomas:

- Traços faciais desproporcionados, tais como cabeça grande, testa saliente, nariz largo e achatado e lábios grossos;<sup>2,4</sup>
- Infecções respiratórias recorrentes/frequentes;<sup>3,4</sup>
- Corrimento nasal crónico;<sup>4</sup>
- Problemas respiratórios, incluindo ressonar e respiração ruidosa;<sup>2,4</sup>
- Infecções auditivas recorrentes;<sup>3,4</sup>
- Perda da audição;<sup>3,4</sup>
- Sopro cardíaco;<sup>3</sup>
- Aumento do abdómen devido a aumento de volume do fígado e baço;<sup>2,4</sup>
- Hérnias;<sup>2,4</sup>
- Diarreia líquida recorrente;<sup>4</sup>
- Rigidez articular que conduz a descoordenação motora;<sup>2,4</sup>
- Atraso do desenvolvimento e/ou da fala.\*<sup>3</sup>

\*Apenas doença grave

Case, 3 anos

**Referências:** 1. Neufeld EF, et al. The mucopolysaccharidoses. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, et al, eds. The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. 8th ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2001:3421-3452. 2. Martin R, et al. Pediatrics. 2008;121(2):e377-e386. 3. Wraith JE, et al. Genet Med. 2008;10(7):508-516. 4. Burton B, et al. Eur J Pediatr. 2012;171(4) 631-639.

**Consulte o seu médico se suspeitar estar perante um caso de Síndrome de Hunter.**

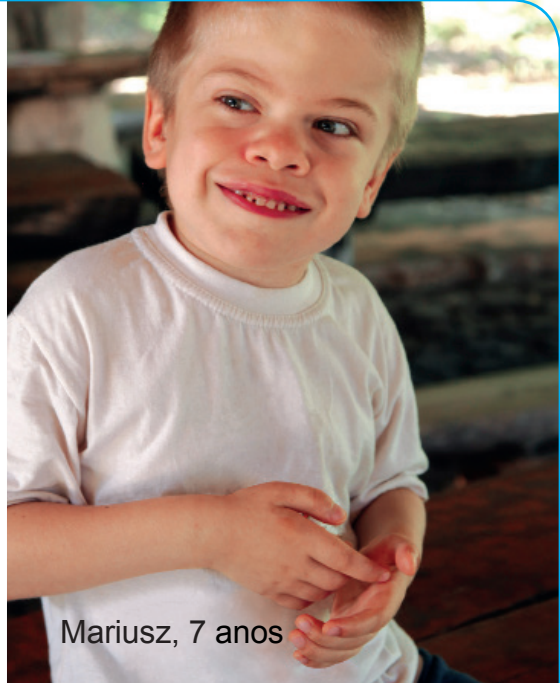
Para mais informações sobre a síndrome de Hunter

[www.HunterSyndrome.info/PT](http://www.HunterSyndrome.info/PT)

**Shire**



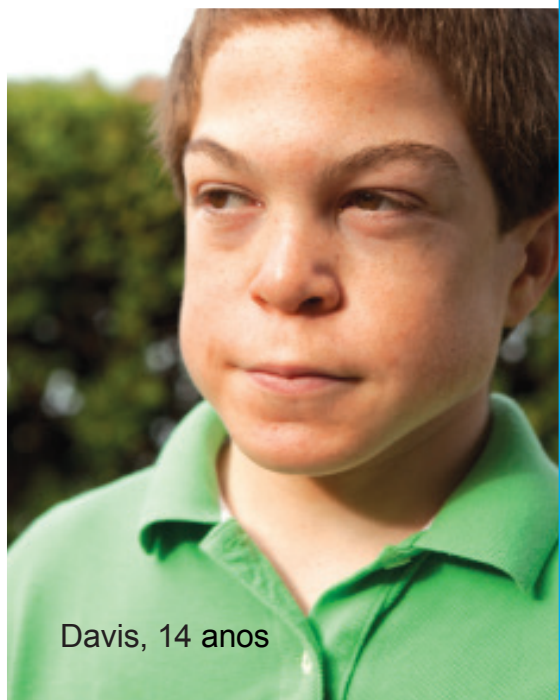
James, 16 anos



Mariusz, 7 anos



Ludwik, 9 anos



Davis, 14 anos

**Consulte o seu médico se suspeitar estar perante um caso de Síndrome de Hunter.**

Para mais informações sobre a síndrome de Hunter

[www.HunterSyndrome.info/PT](http://www.HunterSyndrome.info/PT)

©2013 Shire

Data de preparação: outubro de 2013 | Código: PT/HG/ELA/13/0003