

СИНДРОМ НА ХЪНТЪР РЯДКО ГЕНЕТИЧНО ЗАБОЛЯВАНЕ

Информационна
брошура за
обществеността



C-ANPROM/BG/0353
Дата на изготвяне: май 2020

КАКВО ПРЕДСТАВЛЯВА СИНДРОМЪТ НА ХЪНТЪР РЯДКО ГЕНЕТИЧНО ЗАБОЛЯВАНЕ

Ако синът Ви или Ваш познат наскоро е диагностициран със синдром на Хънтър или живее с това заболяване, **в тази брошура ще намерите информация и личен опит, споделен от семейства, които живеят със синдрома на Хънтър.**

Повече информация на:
huntersyndrome.info/public

Тази брошура се осигурява от **Takeda** и се предоставя на обществеността единствено с информационна цел. Тя не трябва да се използва за диагностициране и лечение на здравословни проблеми или заболявания и не е предназначена да замести консултацията с лекар. Ако имате нужда от консултация, обърнете се към Вашия лекар. Въпреки че **Takeda** се стреми да публикува точна и актуална информация, предоставената информация не е изчерпателна.

Авторско право © 2020 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Всички права запазени. Takeda и логото на Takeda са регистрирани търговски марки на Takeda Pharmaceutical Company Limited или нейните филиали.

Всички изображения на пациенти в тази брошура са използвани с тяхно съгласие и не се разрешава възпроизвеждането или използването им по никакъв начин.

СЪДЪРЖАНИЕ

ЗА СИНДРОМА НА ХЪНТЪР

Основни факти за синдрома на Хънтър – какво представлява и как възниква



ПРИЗНАЦИ И СИМПТОМИ

Различните прояви на синдрома на Хънтър при хората, засегнати от това заболяване

ДИАГНОЗА

Какви лабораторни изследвания могат да се направят за потвърждаване или отхвърляне на диагноза синдром на Хънтър



ЖИВОТ СЪС СИНДРОМА НА ХЪНТЪР

Синдромът на Хънтър в ежедневието и начини за адаптиране



ЗА СИНДРОМА НА ХЪНТЪР

Какво представлява синдромът на Хънтър?

Синдромът на Хънтър, известен още като мукополизахаридоза тип II (МПЗ II), е рядко генетично заболяване, което възниква почти само при момчета. То се среща приблизително при 1 на 162 000 новородени.

Синдромът на Хънтър може да засегне всяка част от тялото и има редица признаци и симптоми. При повечето деца те започват да се проявяват между 2 и 4-годишна възраст.

От какво се причинява синдромът на Хънтър?

Синдромът на Хънтър е генетично заболяване, причинено от недостиг или липса на ензима идуронат-2-сулфатаза (I2S).

При синдрома на Хънтър генът, който кодира I2S, съдържа мутация (изменение), а това означава, че ензимът или се произвежда с грешки, които пречат на правилното му функциониране, или изобщо не се произвежда.

I2S е жизненоважна за разграждане на определени молекули, наречени глюкозаминогликани (ГАГ). Ако I2S е недостатъчна или липсва, както е при синдрома на Хънтър, ГАГ се натрупват, а това пречи на правилното функциониране на клетките.

Консултирайте се с лекаря си

Ако смятате, че детето Ви или Ваш познат има симптоми на синдрома на Хънтър, консултирайте се с лекаря си.



ПРИЗНАЦИ И СИМПТОМИ

Какви са признаците и симптомите на синдрома на Хънтър?

Синдромът на Хънтър може да засегне всяка част от тялото и има различни признаци и симптоми.

Трябва да се има предвид, че много от тези признаци и симптоми се срещат често при децата, но съчетанието им може да е знак за синдрома на Хънтър. Симптомите могат да се проявяват различно при всеки пациент.

Съществуват **два типа синдром на Хънтър: невропатичен** (с когнитивни нарушения) и **неневропатичен** (без когнитивни нарушения).

И двата типа са свързани с признаци и симптоми, които засягат тялото, но при невропатичния тип освен това има симптоми, които засягат мозъка и нервната система, а това оказва влияние на поведението и развитието. Почти 7 от всеки 10 души със синдрома на Хънтър имат невропатичната форма на заболяването.

Повече информация за признаците и симптомите на синдрома на Хънтър **можете да намерите на huntersyndrome.info/public**

Невронопатични симптоми



СВЪРЗАНИ С РАЗВИТИЕТО

- Забавяне на развитието в детска възраст (напр. забавено прохождение, забавено развитие на говора)
- Затруднения при ученето



НЕВРОЛОГИЧНИ

- Сnižение на когнитивните функции
- Пристъпи (може да са пристъпи на „отсъствие“, напр. Взиране в пространството)



ПОВЕДЕНЧЕСКИ

- Хиперактивност, упорстване, агресивност и др.



ДВИГАТЕЛНА ФУНКЦИЯ

- Проблеми с двигателната функция

Неневронопатични симптоми



ГЛАВА

- Определени черти на лицето, като голямо чело, широк нос и пълтни устни
- Голяма глава
- Голям език



ДИШАНЕ

- Честа кашлица и настинки
- Проблеми с дишането, вкл. шумно дишане и хъркане



КОСТИ И СТАВИ

- Скованост на ставите
- Извити навътре пръсти
- Синдром на карпалния тунел



КОРЕМ

- Уголемен корем
- Херния (пъпна или ингвинална)



УШИ И НОС

- Чести инфекции на ушите
- Загуба на слуха
- Продължителна хрема



Сайлас, 1.5



Сайлас, 5

Синдромът на Хънтър е прогресивно заболяване

Деца с Синдром на Хънтър често изглеждат здрави след раждането. Тъй като ГАГ се натрупват постепенно, признаците и симптомите на синдрома на Хънтър прогресират с времето.

При невронопатичния синдром на Хънтър, освен напредването на симптомите, засягащи тялото, се развиват и симптомите, които засягат мозъка и нервната система. Вследствие на това настъпва снижение в говорните и познавателните способности и способността за учене.

За съжаление много симптоми на синдрома на Хънтър не могат да бъдат неутрализирани след определен етап. Не трябва да се забравя обаче, че всяко дете със синдром на Хънтър е различно и че болестта протича различно при всяко.

Повече информация можете да намерите на huntersyndrome.info/public

Ако смятате, че синът Ви има синдром на Хънтър, консултирайте се с Вашия лекар.



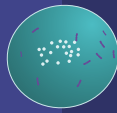
Недостиг или липса на лизозомен ензим



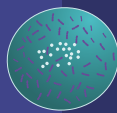
В организма се произвеждат ГАГ



ГАГ се натрупват в лизозомата



Недостатъчна ензимна активност



ГАГ се натрупват в лизозомата и причиняват прогресивно увреждане в клетките, тъканите и органите

ЕЙДЪН И ЕЙ ДЖЕЙ

Ейдън се роди красиво и здраво момченце, но често страдаше от инфекции на ушите – казаха ни, че това е нормално. Сложиха му два комплекта тръбички в ушите, а когато беше на година и половина, му отстраниха третата сливица. Често настиваше.

Когато Ейдън беше на около 2 години, забелязах, че има забавяне в говора. Заведох го на ранна детска консултация и педиатърът каза, че това се случва при децата и той ще навакса. В продължение на година Ейдън посещаваше рехабилитационна терапия, физиотерапия и речева терапия.

Тогава педиатърът предложи да се консултираме със специалист по генетика

Тони Ан, майка на Ейдън и Ей Джей

“При Ей Джей не виждах никакви симптоми. Но когато поставиха диагнозата на Айдън и генетикът ми обърна внимание на някои неща при Ей Джей, тогава ги забелязах.

Тони Ан, майка на Ейдън и Ей Джей

заради лицевите черти на Ейдън; искаше на Ейдън да бъдат направени още изследвания.

При Ей Джей не виждах никакви симптоми. Но когато поставиха диагнозата на Ейдън и генетикът ми обърна внимание на някои неща при Ей Джей, тогава ги забелязах. Той беше на 18 месеца и още не беше проходил. Имаше забавяне в говора, точно както брат му. Имаше и контрактури на ставите – ръцете му не бяха толкова сковани и извити като на Ейдън, но не се изпъваха докрай.

Ей Джей също страдаше от ушни инфекции като бебе, затова му сложиха тръбички и му извадиха третата сливица.



ДИАГНОЗА

Как се установява синдромът на Хънтър?

Съществуват няколко диагностични изследвания, чрез които може да се потвърди или отхвърли диагнозата синдром на Хънтър.



Изследване на нивата на ГАГ в урината

Често при съмнение за синдром на Хънтър първото изследване е тест за нивата на ГАГ в урината.



Активност на ензима идуронат-2-сулфатаза (I2S).

Активността на ензима идуронат-2-сулфатаза (I2S) може да се изследва чрез кръвна проба.



Пренатална диагностика

Синдромът на Хънтър може да се установи преди раждането чрез измерване на активността на ензима I2S в тъканта на плацентата или в околоплодните води.



Генетично изследване

Изследването за гена, който мутира при синдрома на Хънтър, (IDS), може да покаже дали изследваният човек е носител.

САЙЛАС

Когато Сайлас беше на годинка, настина много тежко – с висока температура и обструктивен бронхит, и се наложи да го приемат в болница. Един от лекарите между другото ни попита дали сме мерили обиколката на главата на Сайлас, защото му изглеждаше твърде голяма. Няколко месеца преди втория му рожден ден изследваха момченцето ни с ЯМР. Неврологът ни каза, че изследването е показало аномалия, която може да е симптом на рядко заболяване, наречено мукополизахаридоза. След още месец резултатите от кръвните изследвания потвърдиха окончателно, че Сайлас има синдром на Хънтър.

Натали, майка на Сайлас



ХЪНТЪР И КИНГСТЪН

Хънтър е най-голямото ми дете – на 7 е и е истинско динамо. От самото начало непрекъснато боледуваше. Всеки месец бяхме в болницата или при лекаря с висока температура заради ушни инфекции. Имаше пълна херния, която така и не премина. След раждането си, Кингстън прекара 3 седмици в интензивното отделение. Всичко започна с проблеми с белия гроб и след това почти през цялото време беше на лекарства за проблеми с дишането. Непрекъснато имаше хрема и инфекции на ушите. Намерихме много добра лекарка, която препоръча да го изследваме за забавяне в развитието. Тя ни насочи към специалист по генетика, но не знаехме какво им има, докато не ни се обадиха да ни съобщят, че момчетата имат МПЗ II. Когато им поставиха диагнозата, Хънтър беше на 2, а Кингстън – на годинка и 2 месеца.

Британи, майка на Хънтър и Кингстън



ЖИВОТ СЪС СИНДРОМ НА ХЪНТЪР

Грижите за дете със синдром на Хънтър може да промени ежедневието в много отношения, не само заради медицинските нужди. Синдромът на Хънтър има практическо, социално и емоционално въздействие върху близките и приятелите на засегнатия човек. Те могат да се възползват от няколко форми на подкрепа:



Невронопатични симптоми?

Симптоми, като проблеми с подвижността и фини дъвигателни умения, вероятно ще наложат промени в дома, за да може детето Ви да се дъвижи по-лесно в него, да играе безопасно и да се справя с повече задачи самостоятелно. Ако приспособите дома си, това може да Ви помогне при хранене, лягане, безопасността въкъщи и на открито и т. н.

Невронопатични симптоми?

Деца с невронопатичен синдром на Хънтър често имат трудно поведение, например пристъпи на гняв, инат и хиперактивност. Това означава, че се нуждаят от постоянно наблюдение и специално обезопасена среда против наранявания и злополуки. С развитието на заболяването децата стават все по-зависими от обгрижващи лица за всекидневните си нужди.





Здравеопазване

В грижите за Вашето дете може би ще участват медицински лица с различни специалности – това се нарича мултидисциплинарен екип.



Заетост

Ако сте близък или се грижите за дете със синдром на Хънтър, това може да се отрази и на професионалния Ви живот. Може да се наложи да си вземете отпуск или да преминете на гъвкаво работно време, за да ходите на прегледи и консултация или за да се грижите за детето си.



Образование

Децата със синдром на Хънтър може да имат специални образователни потребности и физически ограничения, което може да наложи приспособяване на учебната среда. Някои деца със синдром на Хънтър могат да посещават обикновено училище, докато за други е по-ползено да се обучават в училище за деца със специални образователни потребности.



ЕЙДЪН И ЕЙ ДЖЕЙ

Всяка седмица имаме консултация с нашия лекар или при специалист, контролен преглед или среща в училище, но Ейдън и Ей Джей посрещат всичко с усмивка; тяхната сила зарежда и мен.

Ейдън много гъвче. Има биберон, който обича да си гъвче. Всичките им играчки са гумени, за да не си наранят зъбите. Ако се развълнуват, например на детската площадка, Ей Джей изприпква при някое дете и иска да си играе, но го бута. Не го прави злонамерено, просто не разбира, че трябва да е внимателен. Постоянно му го напомням. Необходими са много внимание и усилия. Не мога да ги изпусна от поглед, защото се пъхат на разни места, излизат навън, отварят си външната врата.

Тони Ан, майка на Ейдън и Ей Джей



“Необходими са много внимание и усилия. Не мога да ги изпусна от поглед, защото се пъхат на разни места, излизат навън, отварят си външната врата.”

Тони Ан, майка на Ейдън и Ей Джей



ХЪНТЪР И КИНГСТЪН

При това заболяване човек изобщо не знае какво да очаква, защото проявите са различни при всяко дете. Хънтър почти не говореше до около 4-годишна възраст. Момчетата ходиха на речева терапия и на рехабилитация на физическите и сетивни проблеми. Хънтър и Кингстън посещават училище за деца със специални потребности.

Бих посъветвала другите родители да намерят други хора, които имат деца с МПЗ II, и да разговарят с тях. Да видиш другите дечица, да видиш толкова момченца, изпълнени с толкова много любов – това действа много успокоително.

Британи, майка на Хънтър и Кингстън



ЕЙДЪН И ЕЙ ДЖЕЙ

Обичаме да правим всичко, което радва момчетата. Ако те искат да правят нещо, правим го всички заедно, цялото семейство. Обичаме и да вечеряме навън заедно – може да ви се струва невероятно, но те се държат много добре, стига да носим таблетите, за да се занимават. Често излизаме, ние обичаме заниманията на открито и момчетата също се радват.

Тони Ан, Майка на Ейдън и Ей Джей



САЙЛАС

Обожава да чете книги, да играе футбол, да пее, да копае в градината и да гони кокошките и зайците на дяго си, заедно с кучето ни, Орка. Благодарни сме, че откриха заболяването му рано, и се гордеем с нашия смел син.

Натали, майка на Сайлас

МАТЕРИАЛИ

Можете да се възползвате от редица информационни материали:



HUNTERSYPNDROME.INFO

Huntersyndrome.info е уебсайт с информация за пациенти и семействата им, с множество текстове и видеоматериали за синдром на Хънтър – самата болест, разкази на пациенти и съвети. Повече информация ще намерите на [Huntersyndrome.info](https://huntersyndrome.info).



ПОРЕДИЦА В YOUTUBE

В канала в YouTube за синдрома на Хънтър можете да научите повече за заболяването и да гледате разкази на пациенти. В канала има редица образователни видеоклипове, разкази на пациенти и информация и редовно се допълва. Каналът е на следната връзка: [Hunter syndrome YouTube](#).



RARE2AWARE

Научете повече за синдром на Хънтър в [Rare2Aware](#), уебсайт, в който пациенти, близки, обгрижващи лица и медицински специалисти разказват за своя опит в живота със синдрома на Хънтър и други редки заболявания.

Авторско право © 2020 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Всички права запазени. Takeda и логото на Takeda са регистрирани търговски марки на Takeda Pharmaceutical Company Limited или нейните филиали. ТП Такеда ГМБХ България, София 1404, бул. България 69, бизнес сарада Инфинити Тауръ, ет. 13, тел. +3592 958 27 36.

C-ANPROM/BG//0353; дата на изготвяне: май 2020