



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES  
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**  
ratser.andalucia@hotmail.com

## **FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA**

### **SÍNDROME DE HUNTER**

**DESCRIPCIÓN:**El síndrome de Hunter, también conocido como mucopolisacaridosis tipo II, es una enfermedad hereditaria rara de depósito lisosomal, es un error innato del metabolismo caracterizado por el déficit de una enzima conocida como sulfata del iduronato, estas enfermedades están causadas por un déficit de las diez enzimas lisosomales específicas, el déficit de las enzimas conduce a un acumulo anormal de ciertos carbohidratos complejos (Glicosaminoglicanos) dentro de las células de distintos tejidos corporales, tales como el hueso, articulaciones, cerebro, médula espinal, corazón, bazo, o hígado. Se hereda como rasgo autosómico recesivo ligado al cromosoma X, el gen está situado en el brazo largo del cromosoma 28(xq). Se han descrito dos formas clínicas, leve (tipo IIA) donde la inteligencia puede ser normal, y la forma más severa (**tipo IIA**) donde el retraso mental profundo puede hacerse evidente en la niñez, actualmente no existe cura pero hay propuestas de nuevas terapias que clínicamente demuestran minimizar síntomas de la enfermedad.

**SÍNTOMAS:** los síntomas y signos iniciales al síndrome de Hunter se evidencian entre los dos y cuatro años, tales anomalías pueden incluir retraso progresivo del crecimiento que da lugar a una talla baja, rigidez articular, con limitación asociada a los movimientos, y la tosquedad de los rasgos faciales como son el engrosamiento de los labios, de la lengua y de las ventanas de la nariz, los niños afectados pueden tener también macrocefalia (cabeza anormalmente grande), cuello corto y ensanchamiento del pecho, una erupción dental tardía, pérdida progresiva del oído y hepatosplenomegalia (aumento del hígado y el bazo). De acuerdo con la severidad del síndrome la esperanza de vida es variable, los afectados por la forma severa (tipo IIA) mueren a edades muy tempranas.

#### **CONTACTO PARA AFECTADOS:**

**Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)    ahedysia@wanadoo.es**  
**Apartado de Correos 142**  
**03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409**