



Saber más sobre una enfermedad y las opciones de tratamiento puede ayudarlo a tomar decisiones médicas informadas.

Be The Match® puede ayudarlo a entender de qué manera se puede usar un trasplante para tratar a un niño con el síndrome de Hurler.

Para empezar, siga leyendo para informarse sobre:

- De qué manera el trasplante puede tratar el síndrome de Hurler
- Si el trasplante es lo indicado para su hijo con síndrome de Hurler
- De qué manera un médico especialista en trasplantes lo ayuda a decidir si un trasplante es adecuado para su 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. 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 con síndrome de Hurler tienen muchos problemas físicos y mentales. Si no se detiene el daño, los niños que nacen con síndrome de Hurler suelen morir entre los 5 y los 10 años de edad.

De qué manera el trasplante puede tratar el síndrome de Hurler

En la actualidad, el trasplante de médula ósea o sangre de cordón es el único tratamiento que puede detener los efectos del síndrome de Hurler. 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.

El tipo de trasplante que se utiliza en el síndrome de Hurler es el trasplante **allogénico**. En este tipo de trasplante se usan células formadoras de sangre sanas de un familiar, un donante no relacionado o una unidad de sangre umbilical.

Al comienzo del proceso del 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 sanas. 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 su hijo con síndrome de Hurler

Debido a que los niños con síndrome de Hurler que no reciben tratamiento tienen problemas físicos y mentales que empeoran con el tiempo, es mejor que reciban el trasplante lo antes posible. 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 han dado resultados decepcionantes. 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 lo ayuda a decidir si un trasplante es adecuado para su hijo

Para averiguar si un trasplante es adecuado para su 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.

Usted también se reunirá con otros miembros del equipo de atención médica. Un asistente social u otro profesional se reunirá con usted para hablar sobre sus preocupaciones relacionadas con el trasplante (por ejemplo, emocionales, económicas, relacionadas con el viaje, el alojamiento, su trabajo y/o la escuela). El asistente social puede ayudarlo a encontrar recursos para que usted y su 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 asistente social especializado en trasplantes disponible para ayudarlos a usted y a su familia brindándoles apoyo emocional y práctico

Preguntas para hacerle al médico

Es importante que haga preguntas para que se sienta cómodo con los tratamientos que los médicos recomiendan y para que así pueda tomar decisiones sobre el tratamiento de su hijo. Las preguntas que quizás desee hacerle al médico incluyen:

- ¿Cuáles son las probabilidades de vivir sin la enfermedad con un 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 en algún factor de riesgo?
- ¿Cuáles son los posibles efectos secundarios de un trasplante? ¿Cómo pueden reducirse?
- ¿Qué puede 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 tema hacer preguntas, para así entender cuáles tratamientos son los adecuados para su hijo

Resultados del trasplante en el síndrome de Hurler

Los datos sobre los resultados (información estadística sobre cómo les ha ido a los pacientes después de un trasplante) se usan para estimar los resultados del trasplante. Los datos sobre los resultados solo muestran de qué manera les ha ido a otros pacientes como grupo. Esta información no podrá decir con seguridad cómo le irá a su hijo. Solo puede darle una idea de cómo les ha ido a otros pacientes con una enfermedad y un tratamiento similares. No hay dos personas exactamente iguales, y su hijo puede responder al trasplante de manera diferente de otra persona. Pregunte al médico especialista en trasplantes de qué manera los datos sobre los resultados pueden aplicarse a la situación específica de su hijo. 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 su equipo del trasplante puede decirle cuáles son las probabilidades de que al niño le vaya bien

Cómo tomar decisiones sobre el tratamiento

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

Un médico especialista en trasplantes también puede ayudarlo 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 también puede ayudar a su hijo mientras los médicos planean un trasplante alogénico. Además, 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).

Otros recursos que pueden ayudarlo a obtener más información

Be The Match cuenta con diversos recursos gratuitos para ayudarlo a informarse sobre el trasplante. Visite BeTheMatch.org/patient-learn y elija los recursos que más se ajusten a sus necesidades. Algunos que podrían resultarle útiles son:

- *Webcast: An Introduction to Marrow and Cord Blood Transplant (Introducción al trasplante de médula ósea y sangre de cordón)*
- *Folleto: An Introduction to Marrow and Cord Blood Transplant (Introducción al trasplante de médula ósea y sangre de cordón)*
- *Panfleto: Understanding Transplant Outcomes Data (Qué significan los datos sobre los resultados de un trasplante)*

Be The Match cuenta con un equipo dedicado a brindarle información y apoyo antes, durante y después del trasplante. Puede contactarnos para hacer las preguntas que pueda tener sobre el trasplante, pedir apoyo profesional o de otras personas en su misma situación, o recibir materiales gratuitos educativos para el paciente.

Llame al: 1-888-999-6743

Correo electrónico: pacienteinfo@nmdp.org

Sitio web: BeTheMatch.org/patient-learn

Referencias

1. Aldenhoven M, Boelens JJ, de Koning TJ. *The clinical outcome of hurler syndrome after stem cell transplantation (Resultado clínico del síndrome de Hurler después del trasplante de células madre)*. Biol Blood Marrow Transplant. 2008; 14(5): 485-498.

2. *Recommended Timing for Transplant Consultation (Momento recomendado para consultar sobre el trasplante)*. Directivas desarrolladas conjuntamente por el Programa Nacional de Donantes de Médula Ósea (National Marrow Donor Program)/Be The Match y la Sociedad Estadounidense para el Trasplante de Sangre y Médula Ósea (American Society for Blood and Marrow Transplantation, ASBMT). Disponible en: marrow.org/md-guidelines

La última revisión médica se realizó en 7/2013

Be The Match® cuenta con un equipo dedicado a ayudar a los pacientes, sus cuidadores y familiares antes, durante y después del trasplante.

Le ofrecemos apoyo confidencial e individualizada, orientación financiera y recursos educativos gratis: DVD, folletos, herramientas en internet y más. Nuestro objetivo es brindarle lo que necesita, cuando lo necesita.

Infórmese: BeTheMatch.org/patient

Pedidos: BeTheMatch.org/request

Correo electrónico: pacienteinfo@nmdp.org

Por teléfono: 1 (888) 999-6743

Ofrecemos ayuda en más de 100 idiomas, además de contar con personal bilingüe en español, y materiales traducidos.

Visite: BeTheMatch.org/translations

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

