



## EREDITARIETÀ

La sindrome di Hunter compare a causa di un difetto del gene I25 sul cromosoma X e viene pertanto catalogata come malattia ereditaria recessiva del cromosoma X. Dato che gli uomini hanno un solo cromosoma X, i pazienti maschi con la sindrome di Hunter hanno generalmente ereditato il gene difettoso dalla madre.

Una figlia femmina della stessa madre può essere "portatrice", ovvero ha un solo cromosoma X con il gene difettoso, oppure può avere due normali cromosomi X. Le donne possono ereditare un cromosoma X difettoso anche dal padre, se questi soffre della sindrome di Hunter. Le "portatrici" possono trasmettere il gene difettoso ai propri figli.

Dato che la sindrome di Hunter è una malattia genetica, i malati possono ricevere una consulenza genetica su questioni relative all'ereditarietà (per esempio pianificazione familiare e test genetici).

## TERAPIA

Fino a poco tempo fa per la sindrome di Hunter esistevano solo cure palliative. Ciò significa che si curavano i vari sintomi, per esempio prescrivendo apparecchi acustici per ovviare alla perdita di udito, oppure fisioterapia e operazioni chirurgiche per eliminare le ernie interne o le contratture articolari.

Ora tuttavia una possibilità terapeutica esiste. L'idursulfasi è stato autorizzato in Svizzera per la terapia a lungo termine della sindrome di Hunter. Dalla scoperta della malattia, un secolo fa, l'idursulfasi è la prima e unica terapia enzimatica sostitutiva per i pazienti con la sindrome di Hunter.

L'idursulfasi, che viene somministrata sotto forma di infusioni settimanali, fornisce all'organismo l'enzima mancante o presente in quantità esigua. In questo modo l'aspettativa di vita dei pazienti migliora, l'ingrossamento di fegato e milza si riduce e anche i dolori si attenuano.



"Fino a poco tempo fa per la sindrome di Hunter esistevano solo cure palliative. Ora anche i pazienti affetti dal morbo di Hunter possono essere curati con una terapia enzimatica sostitutiva. Una pietra miliare!"

## LYSOSUISSE

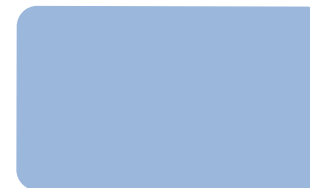
lysosuisse è l'organizzazione dei pazienti affetti da malattie lisosomali attiva in tutta la Svizzera. Ogni nostra attività è incentrata sui pazienti, che sosteniamo insieme alle loro famiglie e ai loro cari, nella gestione di questa rara malattia, per migliorare la loro qualità di vita. La nostra rete e piattaforma informativa sono a disposizione dei malati, dei loro cari e delle organizzazioni di pazienti con malattie da accumulo lisosomale. Per quanto riguarda la classe medica e gli esperti, promuoviamo lo scambio delle più recenti conoscenze mediche e delle esperienze di approccio terapeutico.

## OBIETTIVI

- lysosuisse sostiene i malati e cerca di migliorarne la qualità di vita.
- lysosuisse promuove la rete e lo scambio di esperienze tra i malati, le loro famiglie e i loro cari, la classe medica e gli specialisti.
- lysosuisse intende garantire ai malati l'accesso alle più recenti conoscenze mediche e ai più moderni approcci terapeutici tramite la classe medica e gli specialisti.
- lysosuisse mette a disposizione dei malati e delle loro famiglie un centro di consulenza neutrale e indipendente.
- lysosuisse diffonde la conoscenza della malattia, aumentando così nell'opinione pubblica, presso la classe medica e gli specialisti la comprensione delle malattie lisosomali.
- lysosuisse è un'associazione no-profit che non persegue scopi commerciali.

Per ulteriori informazioni vi invitiamo a consultare il sito:  
[www.lysosuisse.ch](http://www.lysosuisse.ch)

**lysosuisse**  
lysosomale speicherkrankheiten schweiz  
maladies lysosomales suisse  
malattie lisosomali svizzera  
Telefono: 044 210 20 08  
E-Mail: [info@lysosuisse.ch](mailto:info@lysosuisse.ch)



# HUNTER

Sintomi • Decorso • Terapia

 **lysosuisse**

lysosomale speicherkrankheiten schweiz  
maladies lysosomales suisse  
malattie lisosomali svizzera



## LA SINDROME DI HUNTER

La sindrome di Hunter (mucopolisaccaridosi II o MPS II) è una malattia ereditaria grave, con esito fatale e che colpisce prevalentemente gli uomini. Un difetto genetico riduce l'attività dell'enzima iduronato-2-solfatasi (I2S). Il compito di questo enzima è quello di scomporre e riciclare i mucopolisaccaridi – noti anche col nome di glicosaminoglicani (GAG). I mucopolisaccaridi sono costituiti da lunghe catene di molecole di zuccheri e formano il tessuto connettivo del nostro corpo.

A causa della carenza di questo enzima, i GAG si accumulano nelle cellule dell'organismo danneggiando le vie respiratorie, il cuore, il fegato, la milza, le ossa, le articolazioni, il capo, il collo e il sistema nervoso centrale. Si distinguono due forme del morbo di Hunter: una lieve e una grave.

I primi sintomi della sindrome di Hunter possono comparire già all'età di due anni.

La sindrome di Hunter è una delle 40 malattie dette da accumulo lisosomale (LSD) e fu descritta per la prima volta nel 1917 dal Professor Charles A. Hunter che l'aveva osservata in due fratelli.

## SINTOMI

La carenza dell'enzima I2S dà origine a numerosi e gravi problemi di salute:

Rigidità e dolori articolari, malattie ostruttive delle vie aeree e malattie polmonari restrittive, malattie delle valvole cardiache e sordità progressiva. Il deficit enzimatico si ripercuote inoltre negativamente sulla funzionalità di determinate cellule e organi, con conseguenti sintomi gravi come per esempio problemi cardiaci e articolari e ritardo mentale. Anche la crescita ossea può risentire a causa della malattia, per cui i soggetti restano di piccola statura. I pazienti affetti dalla sindrome di Hunter spesso presentano lesioni cutanee color avorio sulla parte alta delle braccia, sulle gambe e sulla schiena.

Con l'avanzare degli anni sempre più GAG si accumulano in tutte le cellule dell'organismo, rendendo i sintomi della malattia sempre più marcati.

## DECORSO

Se la sindrome di Hunter compare in tenera età, l'aspettativa di vita è di soli 10 - 20 anni, mentre in caso di una comparsa più tardiva, l'aspettativa di vita varia dai 20 ai 60 anni.

Tuttavia non tutti i pazienti con la sindrome di Hunter ne sono affetti allo stesso modo; la progressione dei sintomi è individuale e può variare molto da un paziente all'altro. Resta il fatto che si tratta comunque di una malattia grave, progressiva, con esito fatale.

La causa di morte è frequentemente rappresentata da insufficienza cardiorespiratoria causata da ostruzioni delle vie aeree superiori e danni al sistema cardiocircolatorio.

## DIAGNOSI

Normalmente la sindrome di Hunter grave viene diagnosticata tra i due e i quattro anni.

Lo screening si effettua con la misurazione quantitativa dei glicosaminoglicani nelle urine. La diagnosi definitiva si formula in base alla misurazione dell'attività di I2S nel siero ematico, tramite la determinazione del numero di leucociti o con saggio enzimatico dei fibroblasti cutanei.

È altresì possibile eseguire una diagnosi prenatale, nel caso in cui sia nota l'esistenza di fattori ereditari. La diagnosi in questo caso si basa sulla misurazione dell'attività di I2S nel liquido amniotico, sull'analisi degli amniociti, dei villi coriali o anche con test del DNA.