

Guía del Cuidador

– para el –

Síndrome de Hunter

Un diagnóstico con síndrome de Hunter, lleva a ti y a tu familia, al usualmente confuso mundo de enfermedades raras. Es natural para los padres/cuidadores tener miedo y estar llenos de preguntas sobre qué esperar, como manejar los síntomas y complicaciones, o dónde encontrar especialistas que cuiden a tu hijo. Pero quizás, la pregunta más importante es, cómo vivir la mejor vida posible con esta nueva realidad. En La guía del cuidador para el síndrome de Hunter, encontrarás respuestas a muchas de tus preguntas sobre la enfermedad. Así como también, sugerencias para mantenerse organizado, tratar con doctores y hospitales, comunicación efectiva, y cuidar de ti mismo. Cuando se enfrenta a un diagnóstico serio, que te cambia la vida, el conocimiento realmente es poder.



www.spry-publishing.com

US-NON-2021v.2.0 09/20

Guía del Cuidador para el Síndrome de Hunter

Robin Porter

Guía del Cuidador

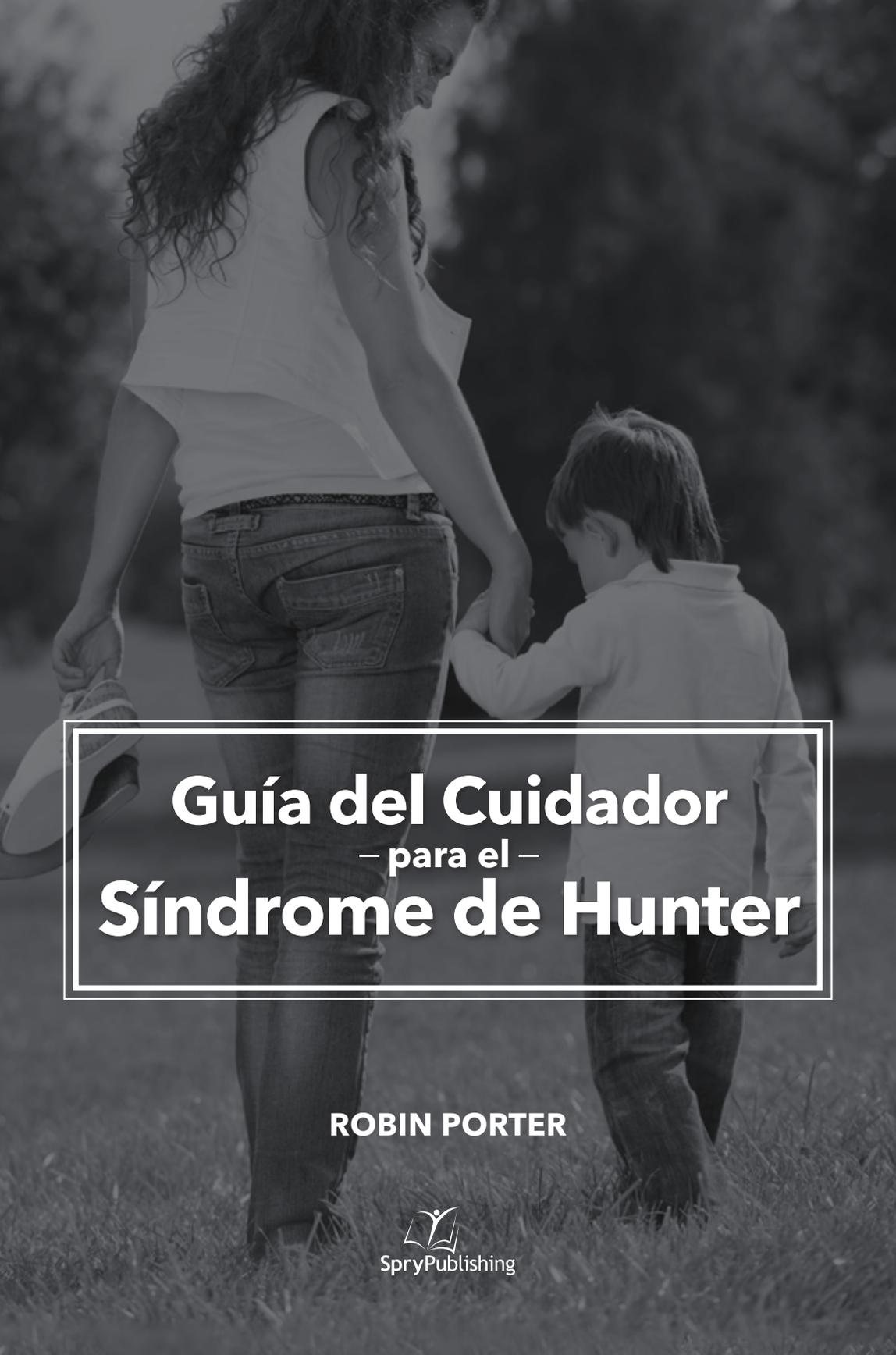
– para el –

Síndrome de Hunter

Robin Porter

COMPLEMENTOS DE





Guía del Cuidador
— para el —
Síndrome de Hunter

ROBIN PORTER


SpryPublishing

Primera edición Copyright © 2020 Spry Publishing LLC

Todos los derechos reservados bajo la Convención Internacional e Interamericana de Derechos de Autor.

Ninguna parte de este libro puede ser reproducida o transmitida en ninguna forma o por ningún medio, ya sea electrónico o mecánico, incluyendo fotocopiadoras, grabaciones o cualquier otro sistema de almacenamiento o de recuperación, sin el permiso por escrito del autor.

Esta edición es publicada por
Spry Publishing
2723 South State Street
Suite 150
Ann Arbor, MI 48104 USA

Impreso y encuadernado en Estados Unidos de América

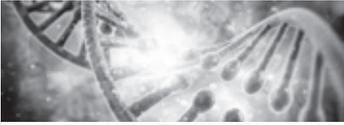
10 9 8 7 6 5 4 3 2 1

Paperback ISBN: 978-1-938170-90-4

Aviso legal: Spry Publishing LLC no asume responsabilidad por los contenidos u opiniones expresados aquí. Aunque se toman todas las precauciones para asegurarse que la información es precisa a la fecha de la publicación, existen diferencias de opiniones. Las opiniones expresadas aquí son aquellas del autor y no reflejan necesariamente el punto de vista del editor. La información contenida en este libro no pretende reemplazar el consejo profesional del doctor de un determinado paciente antes de iniciar o cambiar su curso de tratamiento.

18-925/9/2020

Contenido



Introducción 5



Capítulo 1 9 **Comprendiendo el Síndrome de Hunter**

- ¿Qué es el síndrome de Hunter?
- ¿Qué causa el síndrome de Hunter?
- ¿Cómo se hereda el síndrome de Hunter?
- ¿Cuáles son los factores de riesgo?
- ¿Cuáles son los signos y síntomas comunes?
- ¿Cómo se diagnostica el síndrome de Hunter?
- Reunir un equipo de Especialistas
- ¿Cómo encontrar a un Especialista?



Capítulo 2 21 **Tratamiento de Síntomas y Complicaciones**

- Apariencia física y desarrollo
- Complicaciones respiratorias
- Oídos/Problemas de audición
- Problemas cardíacos
- Anormalidades óseas y del tejido conectivo
- Anestesia y Cirugía
- Problemas neurológicos
- Problemas del comportamiento
- Problemas del sueño, alimentación e ir al baño
- Opciones de tratamiento



Capítulo 3 35 **Organización**

- Consejos generales de organización
- Lidar con doctores
- Manejar medicamentos
- Visitas a hospitales

Contenido



Capítulo 4..... 51

Comunicación Efectiva

- Hablar con tu hijo
- Hablar con los hermanos
- Comunicarse con familia y amigos
- Trabajar con la escuela de tu hijo



Capítulo 5..... 65

Cuidados para el Cuidador

- **La importancia de cuidarse a sí mismo**
 - Encontrar tiempo para ejercitarse
 - Alimentación para una salud óptima
 - Tener horas de sueño
 - Mantener hobbies, actividades y conexiones sociales
 - Encuentra tu lado espiritual
 - Considera un terapeuta
 - Aprender a aceptar y pedir ayuda
- **Asistentes de salud y servicios de cuidado temporal**
 - Protegiendo a tu hijo
 - Servicios de cuidado temporal
- **Grupos de apoyo**
- **Enfocarse en lo positivo**



Recursos81



Glosario de Términos 87

Introducción



Introducción

Como consejero genético en un centro de enfermedades de depósito lisosomal, mi rol primario por los últimos 8 años ha sido coordinar la atención y el tratamiento de individuos que tienen mucopolisacaridosis (MPS). En algunas ocasiones esto incluye trabajar de manera cercana con padres y cuidadores de niños, que tienen la enfermedad. Con frecuencia estas familias me han enseñado muchas cosas – no solo acerca de los aspectos clínicos de la enfermedad, sino acerca del cuidado, compasión y coraje.

MPS II o síndrome de Hunter, es una enfermedad genética rara que afecta a uno en 100,000 hombres. Cuando un niño recibe el diagnóstico de MPS II, su familia es presentada al mundo de una enfermedad rara. Aunque todas las enfermedades graves de la infancia son desafiantes, una enfermedad rara se presenta con un conjunto único de retos. Por ejemplo, los padres descubren rápidamente que muchas personas, incluyendo la mayoría de los doctores, no han escuchado del síndrome de Hunter. Algunas veces, la MPS II es transmitida en una familia, así que un padre puede tener un hermano o tío con la enfermedad, lo cual provee pistas importantes para hacer el diagnóstico. Sin embargo, otras veces, la MPS II es causada por un cambio genético nuevo en la familia, y no existen antecedentes familiares. En esta situación, los padres experimentan lo que es conocido como la “odisea del diagnóstico”

Esta odisea por lo general comienza cuando un niño saludable, joven, empieza a presentar retraso del desarrollo, signos de enfermedad ósea, pérdida de audición y otros síntomas. Es claro que algo está mal, pero un diagnóstico puede tardar meses a años porque la mayoría de los doctores nunca han visto a un niño con MPS II y no están familiarizados con hacer pruebas para la misma. La odisea del diagnóstico puede ser un proceso largo y frustrante de pruebas, algunas invasivas, que no proveen una respuesta y pueden resultar en diagnósticos erróneos como autismo o TDAH.

Una vez que se tiene un diagnóstico correcto, en ocasiones existe un alivio, porque la odisea ha terminado. Sin embargo, esto es seguido del inicio de un nuevo viaje – el tratamiento de MPS II. Recibir esta noticia puede ser devastadora para los padres pues se dan cuenta que su niño está en riesgo de múltiples complicaciones médicas graves y de una esperanza de vida reducida. Los niños con formas graves de MPS II, también tienen enfermedad del sistema nervioso central que incluye, con el tiempo, una regresión o pérdida, de todas las habilidades cognitivas y del desarrollo.

El manejo de la enfermedad puede, fácilmente sentirse como un trabajo de tiempo completo, pues los niños necesitan seguimiento por diferentes especialistas. Su cuidado incluye además, evaluaciones periódicas para monitorizar la progresión de la enfermedad, y en ocasiones se requiere de cirugía para corregir problemas médicos. Es mucho que sobrellevar para un niño y sus padres. Como resultado, muchos padres y cuidadores se vuelven emocionalmente exhaustos por ayudar a su hijo a combatir el Hunter.

Otro reto para las familias que lidian con una enfermedad rara, es la falta de información fácilmente disponible. Razón por la cual, este libro fue escrito. Esperamos que la *Guía del Cuidador para el síndrome de Hunter* sea un recurso útil para los cuidadores. Ofrece información práctica sobre la enfermedad, su tratamiento y sobre cómo organizarse. También contiene sugerencias sobre cómo hablar de la MPS II con los hermanos, miembros de la familia y la escuela. Quizá, lo más importante, es que provee sugerencias y aliento para el autocuidado. El camino de la MPS II es abrumador, y por lo tanto requiere que los cuidadores tomen pasos para mantener su propio bienestar físico y mental. Con esto en mente, este libro tiene la intención de ayudar a los cuidadores, a sentirse que tienen un plan para iniciar y algunas herramientas para seguir adelante.

Puedo certificar que los padres y cuidadores de niños con síndrome de Hunter, se encuentran dentro de las personas más fuertes y resistentes que he conocido. Ellos reciben a niños recién diagnosticados y a sus familias con los brazos abiertos, con entendimiento y amor, en la gran familia de MPS II. Así que te invito a que te acerques y aceptes este apoyo. A pesar de que la MPS II es una enfermedad rara, los padres y cuidadores no deben sentir que están solos.

Sinceramente,

Stephanie Cagle, MS, CGC

Consejera Genética Certificada del Centro de Enfermedades de Depósito Lisosomal
Departamento de Genética Humana
Emory Healthcare, The Emory Clinic

Stephanie Cagle es consejera genética certificada del Centro de Enfermedades de Depósito Lisosomal de la clínica Emory, en Atlanta, GA. Recibió su Maestría en Ciencias en Consejería Genética en el 2009 de la Escuela de Medicina Mount Sinai en la ciudad de Nueva York. Se mudó a Atlanta después de su graduación, y su objetivo primario en los últimos 8 años ha sido la mucopolisacaridosis. Stephanie también es coordinadora de estudios de diversos ensayos clínicos patrocinados por la industria para enfermedades por depósito lisosomal y otras enfermedades genéticas.

Capítulo 1:

Comprendiendo el síndrome de Hunter



Comprendiendo el síndrome de Hunter

“Comprender los desafíos a los que nos enfrentamos con una enfermedad, y planear una vida a pesar de ello, es una de las decisiones más saludables que harás”

– Lisa Copen

El diagnóstico de tu hijo con una enfermedad grave es un evento que le cambia la vida a ti, a tu familia, y por supuesto, a tu hijo. Puede que sea uno de los desafíos más difíciles de los que enfrentarás como padre. Muchos padres y cuidadores describen la experiencia como una montaña rusa de emociones, que van de coraje y frustración, a amor abrumador y compasión, y todo lo que se encuentre en medio.

Una de las quejas más comunes en los padres que cuidan a hijos con enfermedades graves, es sentirse impotentes. Como padres, queremos ayudar a nuestros hijos a vivir la mejor vida posible. Debido a que una enfermedad grave está fuera de nuestro control, es natural sentirse impotente. Aunque es imposible eliminar esos sentimientos, aprender tanto como sea posible acerca de la enfermedad, puede ayudarte a sentirte más facultado.

El conocimiento es realmente poder. Mientras mejor comprendas la enfermedad, sus síntomas, complicaciones, y opciones de tratamiento, estarás mejor equipado para lidiar con los obstáculos, tomar decisiones, comunicar efectivamente con otros y mejorar la calidad de vida de tu hijo. Con esto en mente, comencemos el proceso de aprendizaje.

¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE HUNTER?

El síndrome de Hunter, o mucopolisacaridosis tipo II (MPS II), es una enfermedad genética hereditaria rara, que afecta principalmente a los hombres. En simples términos, es causada por el déficit o mal funcionamiento, de una enzima en el cuerpo. Debido a que el cuerpo no tiene la suficiente cantidad de enzimas, para descomponer ciertas moléculas complejas, estas se acumulan en cantidades perjudiciales.

Específicamente, el trastorno interfiere con la capacidad del cuerpo para descomponer y reciclar ciertos mucopolisacáridos, también conocidos como glicosaminoglicanos o GAGs. En cantidades normales, los GAGs atraen agua y son útiles para el cuerpo como lubricante o amortiguadores. Por ejemplo, el líquido que lubrica tus articulaciones contiene GAGs. Sin embargo, en el síndrome de Hunter, los GAGs se acumulan en las células del cuerpo debido a una deficiencia o ausencia de la enzima iduronato 2-sulfatasa. Esta acumulación interfiere con la manera en la que ciertas células y órganos del cuerpo funcionan. Como consecuencia, causan diversos síntomas graves,

Incluyendo las células, sangre y tejido conectivo. Lo que causa daño permanente y progresivo (ver Signos y Síntomas). La severidad y los síntomas pueden variar ampliamente entre individuos. (ver Capítulo 2: Manejo de Síntomas y Complicaciones).

El síndrome de Hunter, o MPS II, obtuvo su nombre de Charles Hunter, profesor de medicina en Manitoba, Canadá. Quien describió en 1917, a dos hermanos con esta enfermedad. Es una enfermedad rara y grave que afecta principalmente a los hombres. Interfiere con la capacidad del cuerpo para destruir y reciclar moléculas específicas, llamadas mucopolisacáridos, también conocidos como glicosaminoglicanos (GAGs). Este proceso requiere de enzimas críticas. Si una de estas enzimas es deficiente, las moléculas grandes se acumulan en cantidades dañinas en las células del cuerpo.

¿QUÉ CAUSA EL SÍNDROME DE HUNTER?

El síndrome de Hunter es una enfermedad genética hereditaria, en su mayoría transmitido entre familias. El gen defectuoso se encuentra en el cromosoma X, esto significa que la enfermedad es recesiva ligada al X. Las niñas pueden ser portadoras de la enfermedad, con la excepción de casos muy raros, solo los niños serán afectados (ver “¿Cómo se hereda el Hunter?”)

Como resultado de este gen defectuoso, el cuerpo no puede producir la enzima llamada iduronato 2-sulfatasa (I2S). Sin esta enzima, las cadenas de moléculas de azúcar no pueden ser descompuestas adecuadamente, se acumulan en varios tejidos corporales, y causan daño.

Esto, claro está, es una explicación simplificada de un proceso muy complejo. Para entender totalmente, tenemos que mirar de cerca, los procesos corporales.

El cuerpo humano depende de una gran cantidad de reacciones bioquímicas para realizar funciones corporales críticas. En las que se incluyen la producción de energía, el crecimiento y desarrollo, comunicación dentro del cuerpo, y protección de infecciones. Otra función crítica es la descomposición de grandes biomoléculas, lo cual es el problema con el MPS II y otros trastornos de almacenamiento relacionados.

Con el síndrome de Hunter, el problema inicia en una parte del tejido conectivo del cuerpo, conocida como matriz extracelular. Esta matriz está hecha de azúcares y proteínas, y ayuda a formar la estructura del cuerpo. Puede imaginarse como una especie de red, que mantiene a las células en su lugar. Una de las partes de esta red es una molécula compleja llamada proteoglicano.

Como muchos componentes del cuerpo, los proteoglicanos necesitan descomponerse y ser remplazados (de manera similar al aceite de tu carro que se descompone con el tiempo y debe que ser cambiado). Cuando el cuerpo descompone estas moléculas, uno de los productos resultantes son los mucopolisacáridos o glicosaminoglicanos, también conocidos como GAGs.

Durante nuestras vidas existe un ciclo continuo de construcción nuevos y descomposición de los viejos GAGs. Este proceso de "reciclaje continuo" es necesario para mantener al cuerpo sano. El proceso de descomposición ocurre en una parte de la célula conocida como lisosoma, y requiere de enzimas especiales. Esta es la razón por la que el síndrome de Hunter o MPS II, es considerada uno de los 40 tipos diferentes de enfermedades de depósito lisosomal. Todas ellas son causadas por la deficiencia de enzimas específicas.

Existen muchos tipos de GAGs, cada uno ubicado en ciertas áreas del cuerpo:

GAG	LOCALIZACIÓN EN EL CUERPO
Ácido hialurónico	Tejidos conectivos, piel, cartílago, líquido sinovial
Condroitín sulfato	Cartílago, córnea, hueso, piel, arterias
Dermatán sulfato	Piel, vasos sanguíneos, corazón, válvulas cardíacas
Heparán sulfato	Pulmones, arterias, superficies celulares
Heparina	Ciertas células del sistema inmune
Queratán sulfato	Cartílago, córnea discos intervertebrales

Fuente: www.hunterpatients.com

El síndrome de Hunter involucra dos GAGs – dermatán sulfato y heparán sulfato. Estos GAGs requieren una enzima específica, llamada enzima lisosomal I2S, para ser descompuestos en el cuerpo. En las personas con síndrome de Hunter esta enzima no se encuentra o es deficiente.

Debido a que los GAGs no pueden ser descompuestos adecuadamente, se acumulan en las células del cuerpo. Especialmente en tejidos que contienen grandes cantidades de dermatán sulfato (piel, vasos sanguíneos, corazón, válvulas cardíacas) y heparán sulfato (pulmones, arterias, superficies celulares). A medida que esta acumulación continua, interfiere en la forma en la que funcionan ciertas células y órganos en el cuerpo, lo que causa varios síntomas y complicaciones.

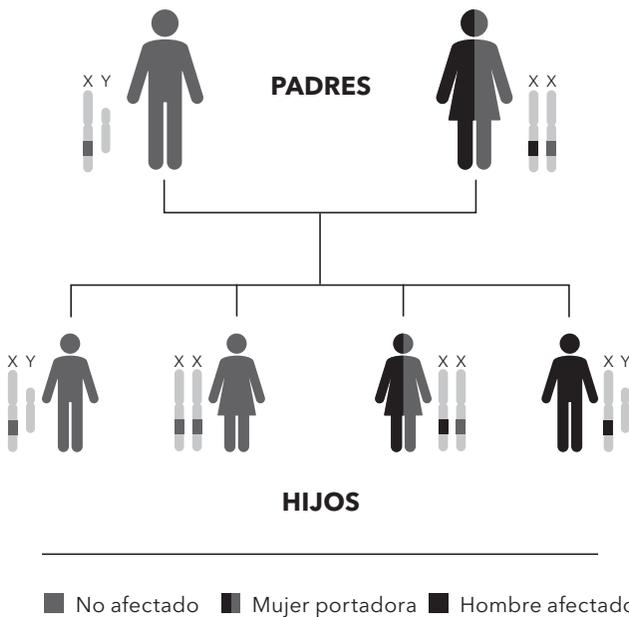
¿CÓMO SE HEREDA EL SÍNDROME DE HUNTER?

El síndrome de Hunter se hereda de una generación a otra de una manera específica. Es conocido como un trastorno recesivo vinculado al X. Casi todas las células del cuerpo humano tienen 46 cromosomas – 23 de cada padre. El gen de I2S, que causa la enfermedad, está localizado en el cromosoma X. Las mujeres tienen dos cromosomas X, uno heredado de cada padre. Los hombres tienen un cromosoma X de su madre y un cromosoma Y del padre.

Si un hombre nace con una copia anormal del gen I2S, él desarrollará el síndrome de Hunter. Esto puede ocurrir de dos maneras: 1) su madre es portadora, lo que quiere decir que tiene un gen I2S normal y otro anormal, y transmite el gen anormal a su hijo. Si una mujer es portadora, hay un riesgo del 50 por ciento que cualquiera de sus hijos tenga la enfermedad. 2) Puede desarrollarse una mutación en el gen I2S durante la formación del óvulo y el esperma. Esto indica que la madre no es portadora, y el riesgo que ocurra una mutación espontánea en un hijo futuro, es baja pero no cero.

Las mujeres pueden tener una copia anormal del gen I2S y generalmente no son afectadas.

Cómo se hereda el síndrome de Hunter



¿CUÁLES SON LOS FACTORES DE RIESGO?

Existen dos factores de riesgo importantes para desarrollar síndrome de Hunter:

1. **Historia familiar.** Como discutimos antes, el síndrome de Hunter es causado por un gen o cromosoma defectuoso, que es heredado. El síndrome de Hunter es conocido como una enfermedad recesiva vinculada al X, esto significa que las mujeres portan el cromosoma X causante de la enfermedad, pero no son afectadas por la misma. Sin embargo, como ya fue mencionado, puede ocurrir una mutación espontánea sin existir antecedentes familiares.
2. **Sexo.** El síndrome de Hunter ocurre principalmente en hombres. Las mujeres tienen un menor riesgo de desarrollar la enfermedad porque heredan dos cromosomas X. Si un cromosoma X es defectuoso, su cromosoma X normal puede proveer el gen funcional. Sin embargo, si el cromosoma X de un hombre es defectuoso, no existe otro cromosoma X normal para compensar el problema.

El síndrome de Hunter afecta a un estimado de aproximadamente 1 en cada 162,000 nacimientos vivos. Esto lo hace una enfermedad rara.

¿CUÁLES SON LOS SIGNOS Y SÍNTOMAS COMUNES?

Los síntomas de MPS II no son, por lo general, aparentes al nacimiento. Pueden aparecer en niños pequeños de 18 meses, pero típicamente empiezan a ser notables entre los 2 y 4 años de edad. Los síntomas pueden variar entre individuos, y van de un rango leve a grave.

Los síntomas tempranos comunes del síndrome de Hunter pueden incluir:

- Hernia inguinal¹
- Infecciones de oído recurrentes
- Secreción nasal
- Resfriados
- Rasgos faciales toscos
- Pérdida de audición
- Diarrea acuosa recurrente
- Rigidez articular
- Abdomen distendido
- Lengua y amígdalas agrandadas

¹Una hernia inguinal ocurre cuando tejido, como parte del intestino, sobresale a través de un punto débil de los músculos abdominales

Por supuesto, muchos de estos síntomas son muy comunes en bebés y niños pequeños, y por lo tanto, no es fácil que guíen al médico a diagnosticar síndrome de Hunter a una etapa temprana. Sin embargo, a medida que la acumulación de GAGs continúa, los signos de MPS II se hacen más evidentes.

Algunos signos y síntomas tardíos pueden incluir:

- Rasgos faciales toscos distintivos, incluyendo frente prominente, nariz con puente aplanado y fosas nasales ensanchadas*
- Cabeza grande
- Engrosamiento de labios
- Lengua grande y sobresaliente*
- Voz profunda, ronca
- Abdomen prominente o distendido (debido a órganos internos agrandados)
- Infecciones de oído frecuentes*
- Infecciones respiratorias
- Enfermedades cardíacas o valvulares
- Problemas para respirar al dormir
- Capacidad pulmonar limitada
- Rigidez articular y rangos de movilidad limitados*
- Síndrome del túnel carpiano
- Retraso del crecimiento o estatura baja
- Tamaño o forma ósea anormal e irregularidades esqueléticas
- Lesiones blancas en la piel con aspecto de guijarro, en brazos, piernas y espalda alta
- Comportamiento agresivo
- Retraso del desarrollo, retraso para hablar o caminar



(*Estos signos y síntomas pueden aparecer también en etapas tempranas en casos graves de síndrome de Hunter.)

Es importante destacar que el número de síntomas y el grado de severidad, pueden diferir dramáticamente en cada niño con síndrome de Hunter. Esto puede hacer difícil el diagnóstico inicial. Debido a que muchos de los signos y síntomas tempranos son muy comunes entre bebés y niños pequeños, lleva tiempo diagnosticar la enfermedad.

El síndrome de Hunter es raro, pero como padre y cuidador, es importante ser un protector de tu hijo. Aprender acerca de la enfermedad y tener un seguimiento de los síntomas y/o cambios en tu hijo, puede ayudar a tu pediatra a diagnosticar. Por ejemplo, si notas cambios en las características faciales de tu hijo, pérdida de una habilidad previamente adquirida, o una combinación de cualquiera de los signos y síntomas enlistados arriba, es tiempo de consultar a tu pediatra o médico familiar. Él o ella puede referirte con un especialista en genética para otros estudios.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA EL SÍNDROME DE HUNTER?

Los niños que nacen con síndrome de Hunter casi siempre parecen estar sanos al nacer. Como hemos discutido previamente, los signos y síntomas visibles, son por lo general las primeras pistas, y típicamente aparecen entre los 2 y los 4 años. Debido a que muchos de estos síntomas se sobreponen con molestias comunes en los niños, es por lo general una combinación o grupo de síntomas los que apuntan al síndrome de Hunter. Debido a que los síntomas de Hunter progresan lentamente, y sus signos y síntomas se sobreponen con los de otras enfermedades, obtener un diagnóstico definitivo toma tiempo. De todos los síntomas, las características faciales toscas, son uno de los indicadores de diagnóstico más fuertes, aunque pueden ser muy sutiles.

Si se sospecha de síndrome de Hunter, tu médico familiar o pediatra puede ordenar pruebas de laboratorio iniciales, como muestras de sangre y orina. En la orina se buscan niveles elevados de GAGs, los cuales se presentan en pacientes con esta enfermedad. Las muestras de sangre, orina y tejido pueden ser evaluadas en búsqueda de deficiencias enzimáticas o cantidades excesivas de GAGs. Los niños con antecedentes familiares de síndrome de Hunter pueden ser referidos directamente a un especialista en genética (también llamado médico genetista o consejero genético) para su evaluación.

Un especialista en genética hará el diagnóstico definitivo midiendo la actividad de iduronato 2-sulfatasa. Esto requiere la toma de muestras del paciente y evaluar la actividad de I2S en suero sanguíneo o en leucocitos. También puede ser requerida una biopsia de piel, para evaluar la actividad del I2S en estas células.

El diagnóstico temprano es crítico. Mientras más temprano se diagnostique, más rápido se exploran los potenciales tratamientos, y pueden administrarse cuidados para las complicaciones. Lo cual puede prevenir daño permanente causado por la enfermedad.

REUNIR UN EQUIPO DE ESPECIALISTAS

Una vez que se realiza el diagnóstico, tal vez seas referido a muchos especialistas médicos, dependiendo de las complicaciones particulares que tu hijo experimente (ver Capítulo 2: Tratamiento de Síntomas y Complicaciones). Con el tiempo, a medida que la enfermedad progrese, los síntomas pueden cambiar, requiriendo de especialistas médicos adicionales.

Tu equipo médico puede incluir especialistas de las siguientes áreas:

- **Audiología** – para identificar, diagnosticar, tratar y monitorizar problemas de audición y equilibrio.
- **Cardiología** – para diagnosticar y tratar enfermedades del corazón.

- **Odontología** – para diagnóstico, prevención y tratamiento de enfermedades y condiciones de la boca, encías y dientes.
- **Genética** – para el diagnóstico inicial, así como para prescribir y manejar la terapia de reemplazo enzimática.
- **Neurología** – para el tratamiento de enfermedades del sistema nervioso
- **Terapia ocupacional y de lenguaje** – para ayudar con funciones diarias que pueden estar afectadas, como alimentación, deglución, cognición, movimiento y habla.
- **Oftalmología** – para el diagnóstico y tratamiento de problemas de la visión y enfermedades del ojo.
- **Ortopedia** – para el tratamiento quirúrgico y médico de problemas con el sistema musculoesquelético, como la columna vertebral.
- **Otorrinolaringología** – para tratar condiciones del oído, nariz y garganta.
- **Pediatría** – para la atención médica primaria de bebés, niños y adolescentes.
- **Fisioterapia** – para restaurar y mantener el movimiento y función cuando el cuerpo es afectado por una enfermedad o lesión.
- **Neumología (o Pulmonología)** – para el diagnóstico y tratamiento de problemas de los pulmones o el sistema respiratorio.
- **Reumatología** – para la detección y el tratamiento de condiciones musculoesqueléticas o condiciones autoinmunes que afectan articulaciones, músculos y huesos.

Aunque esta lista pueda parecer abrumadora, es importante tomar las cosas un paso a la vez. El número y tipo de especialistas que necesitará ver tu hijo dependerá de los síntomas particulares que experimente a través del tiempo. Mantener un registro de las visitas de cada especialista hará las cosas más manejables. (ver Capítulo 3: Organización)

¿CÓMO ENCONTRAR UN ESPECIALISTA?

En muchos casos, tu pediatra o médico familiar, te referirán al especialista apropiado o te harán recomendaciones. También puedes:

- Revisar hospitales del área – muchos ofrecen servicios de referencia.
- Revisar con tu sociedad médica estatal o de tu condado
- Revisar grupos de apoyo para síndrome de Hunter, y conectarte con familiares en el área, para compartir su experiencia con especialistas locales.
- Revisar con tu genetista o consejero genético, si tienes uno.
- Preguntar a tu compañía de seguro médico para conocer si tienen médicos de los cuales puedes elegir.
- Cuando elijas un especialista, considera lo siguiente:
 - ¿El doctor/a tiene licencia y está certificado? (Puedes llamar a la Junta Americana de Especialidades Médicas al 800-ASK-ABMS o 800-275-2267 o www.abms.org para revisar la certificación.)
 - ¿El doctor/a ha evaluado antes a un niño con síndrome de Hunter?
 - ¿Atienden a personas con discapacidades? Si es así, ¿a cuántas?

- ¿Proveen servicios a personas con discapacidades (por ejemplo, tiempos de espera reducidos, áreas de espera tranquilas, etc.)?
- ¿El espacio y las horas de consulta son convenientes? ¿Qué tipo de servicio fuera del horario laboral, cobertura de emergencia y consultas telefónicas ofrecen?
- ¿Se especializan en tratamiento pediátrico?
- ¿Aceptan tu plan de seguro médico, o forman parte de tu red de asegurada?

Una vez que hayas encontrado a un especialista, es importante hacer una cita para entrevistarlo. Muchas prácticas médicas hacen espacio para entrevistas breves para pacientes nuevos. Lleva una lista de preguntas y toma nota para que puedas llevar un registro de cada especialista. Encontrarte con un doctor cara a cara sigue siendo la mejor manera de determinar, si él o ella, es el adecuado para ti y tu hijo. Ten en cuenta que muchos especialistas nunca han visto a un paciente con síndrome de Hunter. En esta situación, asegúrate que el especialista se vea interesado y dedicado para aprender sobre la enfermedad y proveer a tu hijo con la mejor atención y cuidado posible.

Ahora que has completado un "curso rápido" acerca el síndrome de Hunter, puedes hacer una lista de preguntas adicionales, para encuestar a tu pediatra o médico familiar. De hecho, es una buena idea tener una libreta o diario a la mano, para que puedas escribir preguntas y preocupaciones a la hora que lleguen a tu mente. Sin duda, las preguntas más urgentes que tienes ahora son: ¿Cuáles tipos de complicaciones podemos esperar, y cómo podemos tratarlas? Este es el tema del siguiente capítulo.

PERSPECTIVA DE UN CUIDADOR

Muchos padres/cuidadores se sienten devastados inicialmente al enterarse que su hijo padece síndrome de Hunter. Preguntas como “¿Cómo pasó esto?” y, “¿Qué podemos hacer?” son normales. Aunque los médicos aconsejan a los padres que no busquen todos los posibles síntomas y complicaciones, porque simplemente es demasiado abrumador, es natural querer saber tanto como sea posible acerca de la enfermedad que afecta a tu hijo.

Sin embargo, los padres experimentados aconsejan a aquellos que recién reciben el diagnóstico, a no agobiarse con la información y a dar tiempo para aceptar tu “nueva normalidad”. Por ejemplo, en un intento para recuperar el control, muchos padres de inmediato programan citas con especialistas hasta que su calendario está lleno de citas médicas. Esto puede convertirse rápidamente en “demasiado”, tanto para los cuidadores como para sus hijos.

Pregunta a tu médico familiar cuáles citas priorizar. Por ejemplo, obtener un ecocardiograma basal en búsqueda de enfermedades cardíacas valvulares es importante. Pues los síntomas físicos de este problema pueden no ser obvios hasta que el corazón está dañado. Respecto a los demás, a menos que sea una emergencia, los padres aconsejan tomar las citas con tiempo— un año o más. En otras palabras, asegúrate de dejar tiempo para vivir tu vida y amar a tu hijo, y lidiar con las cosas a medida que aparezcan.





Capítulo 2:

Tratamiento de Síntomas y Complicaciones

Tratamiento de Síntomas y Complicaciones

“No debemos olvidar que también podemos encontrarle sentido a la vida cuando enfrentamos un destino que no puede ser cambiado. Lo importante es atestiguar al potencial humano único en su mejor punto. Esto es transformar una tragedia personal en un triunfo... Cuando no podemos cambiar una situación, estamos desafiados a cambiar.”

– Viktor E. Frankl

Escuchar que no existe cura para la enfermedad de tu hijo se siente como un golpe en el estómago. Incluso la persona más fuerte puede sentirse abrumada al recibir este tipo de noticias. Algunas veces, toma algo de tiempo para que termine el shock y regresar a la realidad. Una vez que esto pasa, es importante recordar que tener una lluvia de emociones es normal, y no es algo de lo que tengas que avergonzarte o sentir pena al expresarlo.

De hecho, la mayoría de las personas pasan por las cinco etapas de duelo cuando son diagnosticadas con una enfermedad incurable. Experimentan negación, ira, negociación, depresión y finalmente aceptación. (Para leer más sobre este tema, visita <https://grief.com/the-five-stages-of-grief>). Por difícil que esto parezca, trabajar con estas etapas puede ayudarte a procesar tus sentimientos y lidiar mejor con tu nueva realidad.

Una manera de lidiar con un diagnóstico que cambia tu vida, es canalizar tus sentimientos hacia algo productivo. Como conocer opciones de tratamiento, organizarse, hablar con otros padres, y unirse a organizaciones como la Sociedad Nacional de MPS, cuya misión es encontrar una cura. También es importante enfocarte en el “ahora” (un día a la vez), en lugar de quedar atrapado en los futuros “y sí”, que probablemente te dejen un sentimiento de ansiedad o depresión.

Una vez que aceptas el diagnóstico, puedes empezar el trayecto de tratar los síntomas y complicaciones. Al proveer un alivio para tu hijo a medida que la enfermedad progresa, y ayudarlo (y a ti mismo) a vivir la mejor vida posible.

Como discutimos en el Capítulo 1, el tipo y severidad de síntomas y complicaciones, pueden variar ampliamente entre los niños con síndrome de Hunter. La severidad de los síntomas puede ser vista como un espectro continuo, con los individuos más afectados en un extremo, y los menos afectados (atenuados) en el otro extremo. Con un rango amplio en medio.

Cuando recibes un diagnóstico, es posible que escuches a los doctores referirse a dos tipos específicos de MPS II: neuropático, el cual afecta a tu sistema nervioso y es más severo; y no-neuropático, también conocido como atenuado (menos severo). Como regla general, los individuos con deterioro cognitivo y regresión del desarrollo en la infancia, tienen una forma grave de la enfermedad (neuropática). Mientras que aquellos que no tienen deterioro cognitivo, tienen una forma atenuada o no neuropática. Sin embargo, es importante notar que los individuos con síndrome de Hunter atenuado, también pueden tener síntomas físicos severos.

Tu hijo puede o no presentar las siguientes complicaciones, pero saber cuáles son, puede ayudarte a reconocerlas y obtener el tratamiento apropiado.

APARIENCIA FÍSICA Y DESARROLLO

Los bebés con síndrome de Hunter severo pueden ser grandes al nacer y crecer más rápido de lo normal durante los primeros dos años de vida. Después de eso, el crecimiento se ralentiza y es significativamente menor a lo normal, dependiendo de la severidad de la enfermedad. Por ejemplo, aquellos con MPS II severo, solo alcanzan una estatura de 4 pies a 4 pies y 7 pulgadas. Mientras que otros con MPS II, alcanzan una estatura normal. Además, algunos pacientes con Hunter atenuado sin alteración cognitiva o del desarrollo, pueden incluso tener una estatura corta y ser considerados enanos.

Los niños con síndrome de Hunter también tienden a compartir características físicas, incluyendo narices cortas y anchas, con puente plano, facies plana, y cabezas grandes con frentes prominentes. Con frecuencia tienen mejillas rosadas y regordetas, y labios gruesos. MPS II también causa lengua prominente; cabello grueso y abundante. Además de las características faciales, los niños con síndrome de Hunter tienen abdomenes distendidos (por agrandamiento de órganos). Caminan y se paran en posición jorobada, a causa de contracturas articulares (acortamiento del músculo o ligamento que conecta a la articulación).

El retraso en el desarrollo es común en niños con MPS II. Existe un amplio rango de inteligencia y habilidades, basado en la severidad de la enfermedad. Algunos niños con síndrome de Hunter severo, experimentarán discapacidades severas para el aprendizaje, y solo aprenderán a hablar pocas palabras. Mientras que otros, podrían leer a un nivel básico. En el otro extremo del espectro, niños y adultos con MPS II atenuado pueden no tener dificultades para el aprendizaje. De hecho, algunos individuos con MPS II han atendido exitosamente a la universidad e iniciado carreras universitarias.

Los profesionales médicos y padres experimentados, aconsejan ayudar a los niños con síndrome de Hunter, a aprender tanto como sea posible antes que la enfermedad progrese. Leerle a tu hijo y engancharlo con rompecabezas y juegos simples, puede ser agradable y beneficioso.



COMPLICACIONES RESPIRATORIAS

Tanto la acumulación de GAGs, que causa que los tejidos en la vía aérea se engrosen, y los cambios en la anatomía, como lengua, amígdalas y adenoides agrandadas, pueden obstruir la vía aérea y causar problemas para respirar. Esta es la razón por la que los pacientes con MPS II tienen tos, resfriados e infecciones de garganta frecuentes. Los niños con síndrome de Hunter, frecuentemente tienen respiración ruidosa y roncan, y sufren de apnea del sueño. Si los padres notan episodios significativos, de interrupción de la respiración durante el sueño (apnea del sueño), se aconseja llevar a su hijo a una evaluación por un especialista de sueño.

El uso de aparatos respiratorios como CPAP (presión positiva continua en la vía aérea), o BIPAP (presión positiva de dos niveles en la vía aérea), con o sin oxígeno, pueden mejorar el sueño al mantener abierta la vía aérea. El CPAP, por ejemplo, usa una mascarilla facial o un tubo endotraqueal y asiste la respiración al empujar aire hacia la vía aérea, manteniéndola abierta y aumentando el volumen pulmonar. Mantener una vía aérea abierta, ayuda a evitar niveles bajos de oxígeno en la sangre, lo cual es dañino a largo plazo.

En algunos casos, el retiro de las amígdalas y adenoides puede abrir la vía aérea del paciente, y ayudar a aliviar los problemas respiratorios. Así como reducir la incidencia de infecciones faríngeas. Sin embargo, al progresar la enfermedad, los tejidos siguen engrosándose, causando que los problemas sean recurrentes. Consultar a tu médico es la mejor manera de determinar cuál es el mejor tratamiento para tu hijo.

Si el sistema respiratorio se compromete más, por restricción pulmonar debido a cambios en el esqueleto torácico (parte media de la columna), restringiendo la expansión pulmonar completa, puede ser necesario ver a un neumólogo.

OÍDOS/PROBLEMAS EN LA AUDICIÓN

Uno de los primeros síntomas del síndrome de Hunter, son las infecciones repetidas de oídos, así como secreción nasal y resfriados frecuentes. Estos, son causados por cambio físico en el cuerpo y el engrosamiento de los tejidos que

ocasionan que la vía aérea y las vías de drenaje sean más estrechas. Sin un drenaje apropiado, el oído se infecta o se llena de líquido detrás del tímpano, que normalmente se encuentra lleno de aire. Aunque las infecciones en los oídos son un malestar común en la infancia, los niños con síndrome de Hunter, no dejan de presentar estas enfermedades con la edad, como pasa con el resto de los niños. Las infecciones del oído frecuentes pueden causar daño permanente al tímpano, por lo que es importante reducirlas. Cuando hay una infección en el oído interno, tanto el equilibrio como la audición, pueden ser afectados.

Los antibióticos son necesarios para curar las infecciones del oído. Sin embargo, las infecciones crónicas pueden requerir de un procedimiento quirúrgico llamado miringotomía. Que implica hacer una incisión en el tímpano, para aliviar la presión causada por acumulación excesiva de líquido, o drenar pus del oído medio. Se inserta un tubo de timpanotomía en el tímpano, para mantener el oído medio aireado y evitar la reacumulación de líquidos. Sin la inserción de un tubo, la incisión por lo general cierra sola en dos a tres semanas. Si se inserta un tubo, este se cae naturalmente en 6 a 12 meses, o requiere ser retirado por un médico, dependiendo del tipo de tubo empleado. El retiro del tubo es un procedimiento menor, que se hace en consultorio. En algunos casos, los tubos de timpanotomía pueden mejorar la audición.

Es importante notar que, debido a que los pacientes con Hunter tienen infecciones en el oído con frecuencia, muchos niños desarrollan algo llamado "copatogenicidad". Lo que significa, que sus cuerpos no responden a los medicamentos prescritos, como los antibióticos. Por lo tanto, es imprescindible que los padres agenden citas de seguimiento con el médico del niño, para asegurarse que una infección se ha curado.

Desafortunadamente, todos los pacientes con Hunter experimentan algún grado de pérdida de la audición, de leve a severa. Esto se debe a la acumulación constante de líquido e infecciones crónicas. Debido a que comunicarse es un componente vital del desarrollo de un niño, se recomienda el uso de aparatos auditivos. Los cuidadores deben consultar a un otorrinolaringólogo, doctor especializado en problemas de oído, nariz y garganta (ORL), y estructuras relacionadas a la cabeza y el cuello. Así como a un audiólogo, que se especializa en trastornos de la audición.

Es importante notar que los medicamentos afectan de manera diferente a los pacientes con MPS II. Siempre consulta con tu médico antes de utilizar medicamentos de venta libre como descongestionantes, antihistamínicos, antitusígenos y otros medicamentos para la gripe.

PROBLEMAS CARDÍACOS

Es importante para tu médico, monitorizar de cerca a tu hijo en búsqueda de trastornos cardiovasculares. La acumulación continua de GAGs en el corazón, puede debilitar al músculo cardíaco, dañar a las válvulas, estrechar las arterias, causar hipertensión, soplos cardíacos, válvulas incompetentes. En casos severos, infartos y paros cardíacos.



La detección temprana de hipertensión y su tratamiento con medicamentos antihipertensivos, puede prevenir o ralentizar un mayor daño. En casos extremos, las válvulas cardíacas dañadas pueden ser reemplazadas con cirugía. Ver a un cardiólogo es la mejor manera de monitorizar, diagnosticar y tratar problemas del corazón.

ANORMALIDADES DEL ESQUELETO Y EL TEJIDO CONECTIVO

Como hemos discutido, la acumulación de GAGs en los tejidos conectivos, puede causar un amplio rango de complicaciones, de anomalías en el esqueleto, rigidez articular, hasta hernias. Ciertos trastornos como la escoliosis (curvatura anormal de la columna), contracturas articulares (acortamiento de un músculo o ligamento que une a una articulación), y el síndrome del túnel carpiano (compresión de los nervios en la muñeca, que causa dolor, entumecimiento o adormecimiento), pueden ser tratados quirúrgicamente.

Puesto que los niños con síndrome de Hunter tienen abdomen distendido, debido a la postura, músculos debilitados e hígado y bazo agrandados, con frecuencia desarrollan hernias. Las hernias son el resultado de la protrusión de contenido abdominal a través de un punto blando en la pared abdominal. Las hernias también pueden resolverse mediante cirugía, pero debido a la debilidad del tejido conectivo, los resultados no siempre son ideales. Con frecuencia el procedimiento tiene que ser repetido. Otra opción a discutir con tu doctor, es el uso de vestimenta de soporte, en lugar de cirugía.

La rigidez articular y el rango de movimiento limitado, son comunes en pacientes con MPS II. La flexibilidad mejora en ocasiones con terapia física, lo cual reduce la rigidez y ayuda a mantener el rango de movimiento. Aunque la terapia física no detiene el daño progresivo a las articulaciones, y la movilidad limitada resultante. En ocasiones, ayuda a mejorar la función articular, reducir el dolor y aumentar la resistencia.

ANESTESIA Y CIRUGÍA

Al considerar cualquier tipo de cirugía, es importante notar que muchos niños con síndrome de Hunter no sanan bien y con frecuencia presentan complicaciones después de cirugías. Esto puede limitar ciertas opciones quirúrgicas para los problemas esqueléticos y del tejido conectivo. Por ejemplo, la cirugía para estabilizar la columna usando dispositivos internos es difícil cuando los huesos son frágiles. Y, ya que los tejidos conectivos están debilitados, puede ser necesario repetir una reparación quirúrgica de hernias, como se discutió previamente.

También puede haber riesgos asociados con el uso de anestesia debido a una vía aérea comprometida. Los niños que sufren de dificultad respiratoria, respiración oral, ronquera y apnea del sueño son considerados con "vía aérea difícil", lo cual hace a la anestesia más riesgosa. Debido a que la anestesia reduce nuestra capacidad de respirar, en ocasiones se requiere el uso de un tubo endotraqueal, el cual se inserta en la tráquea o garganta (ya sea a través de la boca o la nariz) para asegurar un intercambio apropiado de oxígeno y dióxido de carbono. Si la vía aérea de un paciente se compromete u obstruye, esto hace que el procedimiento sea más difícil (y algunas veces imposible). Estas condiciones pueden también ocasionar problemas respiratorios durante el periodo de recuperación postoperatoria.

Así, consultar a un cirujano y a un anestesiólogo es necesario antes de optar por una solución quirúrgica. Estos profesionales médicos pueden ayudarte a sopesar los beneficios y riesgos asociados con la cirugía.

PROBLEMAS NEUROLÓGICOS

Como discutimos antes, los niños con síndrome de Hunter pueden ser diagnosticados con MPS II neuropático, que afecta al sistema nervioso y es más grave; o no-neuropático. Cerca de dos tercios de los pacientes tienen Hunter neuropático, y tendrán retraso del desarrollo (con afección de habilidades motoras y del lenguaje) y discapacidad cognitiva. Como problemas de memoria y de atención, que empeoran progresivamente con el tiempo. Además, los trastornos del sueño son tres veces más comunes, en pacientes con enfermedad neuropática que en pacientes no-neuropáticos.

A pesar que los pacientes con Hunter no-neuropático tengan habilidades cognitivas normales, si pueden desarrollar problemas neurológicos. Como pérdida visual o auditiva, síndrome del túnel carpiano, compresión medular e hidrocefalia (líquido en el cerebro). Todo esto, debido a la acumulación de GAGs. Como se comentó antes, el síndrome del túnel carpiano y la compresión medular pueden ser tratados quirúrgicamente. La hidrocefalia, puede ser tratada con la colocación de una derivación o tubo pequeño, para drenar líquido del cerebro cuando su presión en el cráneo es muy alta.

Algunos niños con MPS II también experimentan convulsiones, las cuales ocurren por lo general, en etapas tempranas de la enfermedad. Si tu hijo tiene convulsiones, es posible que tu doctor le prescriba anticonvulsivos. También es una buena idea aprender a tratar las convulsiones, incluyendo la manera adecuada de colocar a un paciente y a despejar la vía aérea.

Debido a estas complicaciones, los neurólogos juegan típicamente un rol importante, en el diagnóstico y tratamiento, de pacientes con Hunter.

PROBLEMAS DEL COMPORTAMIENTO

Los pacientes con síndrome de Hunter, pueden desarrollar problemas conductuales, relacionados al impacto neurológico de esta enfermedad. De hecho, en ocasiones, los problemas del comportamiento son los primeros síntomas reportados. Estos problemas pueden incluir berrinches, obstinación, comportamiento agresivo e hiperactividad. Debido a que este comportamiento es similar, al que se encuentra en niños con trastorno de déficit de atención e hiperactividad, la enfermedad es mal diagnosticada. Por otro lado, muchos niños con síndrome de Hunter son también alegres y afectuosos.



Aunque los cambios neurológicos juegan un rol importante, muchos problemas conductuales pueden ser resultado de frustración – los niños que están lidiando con pérdida de la audición, incapacidad de comunicarse verbalmente sobre lo que quieren o necesitan, y/o una movilidad limitada, pueden estar desesperados e irritables. Comunicarte con tu hijo en una manera apropiada para su edad, y ayudarlo a entender sus limitaciones, puede ayudarles a disminuir estos sentimientos (ver Capítulo 4: Comunicación Efectiva).

Algunas familias encuentran útil trabajar con un psicólogo o terapeuta de comportamiento infantil. Un padre compartió una historia sobre su hijo Michael, diagnosticado a los 4 años, y quien ahora tiene 9:

“La intervención más útil fue un Plan de Intervención Conductual (PIC), implementado por la escuela de Michael. Ellos juntaron datos con el tiempo, y fueron capaces de determinar los antecedentes o precursores de su comportamiento. Basándose en estos datos, pudimos ver que Michael tenía comportamiento agresivo o destructivo principalmente durante las

transiciones, porque él no entendía qué estaba pasando. Empezamos a implementar actividades 'primero/después'. Por ejemplo, 'primero colores, después juguetes'. Además, descubrimos que Michael necesita descansos durante el día cuando realiza sus tareas.

"Su comportamiento agresivo ha disminuido significativamente, desde que iniciamos el plan hace tres años. En general, hacer uso del psicólogo escolar y terapeuta conductual, para ayudarnos con sus tareas y proponer modificaciones, ha sido invaluable. Estos profesionales también pueden conectarte con familias, como recurso adicional, que puede ser de ayuda. Mi filosofía ha sido conocer a cualquiera, para construir un equipo a partir de ello. Justo como en los deportes, algunos entran al 'equipo' y otros no – y está bien."

¿QUÉ HAY SOBRE LOS MEDICAMENTOS?

Aunque los medicamentos son usados de manera efectiva, para tratar otros problemas conductuales en los niños. Como el trastorno por déficit de atención, el tratamiento de problemas conductuales en el síndrome de Hunter con medicamentos, tiene un éxito limitado. Muchos medicamentos tienen efectos adversos, que pueden exacerbar otras complicaciones de la enfermedad, como los problemas respiratorios. Sin embargo, algunas familias han encontrado que el medicamento adecuado puede ayudar con problemas conductuales.

Si estás considerando usar medicamentos, es importante trabajar de manera cercana con el psiquiatra o médico que prescriba el medicamento. Para de esta forma, encontrar el medicamento o combinación, que sea mejor para tu hijo, sin ocasionar efectos adversos. Debes estar atento al utilizar un medicamento nuevo, buscando cualquier cambio en la salud de tu hijo.

Otro aspecto esencial para manejar los desafíos conductuales, es proveer un ambiente seguro en casa. Un terapeuta ocupacional puede ayudarte a hacer cambios en tu casa, para hacer que tu hijo se desplace más fácilmente y pueda hacer las cosas por sí mismo, así como reducir la posibilidad de lesiones. Además, un terapeuta de lenguaje puede ayudar a mejorar la capacidad de tu hijo para comunicarse. Mientras que un terapeuta físico, puede mejorar la movilidad – y todo esto puede reducir la frustración y mejorar la calidad de vida.

También es importante recordar, permitirle a tu hijo vivir una vida significativa y gratificante, más allá de su diagnóstico. Inclúyelo en las actividades familiares cuando sea posible, aliéntalo a que haga amistades, y descubre que hobbies y actividades le interesan. Acudir a un grupo de juegos que ofrezca una variedad de actividades, también puede mantener a tu hijo ocupado.

Ayudarle a tu hijo a aprender tanto como sea posible, mientras su cerebro trabaja bien, también es terapéutico. Si tu hijo va a la escuela, trabaja con el personal para desarrollar un programa educacional individualizado para él (IEP). Tu hijo puede ser candidato a tener atención uno a uno en el salón de clases, o a ayuda para otros problemas, como los auditivos.

Ya que los problemas conductuales cambian con el tiempo, cuando la enfermedad progresa, los padres tienen que ser flexibles y hacer modificaciones. En otras palabras, lo que funciona ahora puede que no sea efectivo en el futuro. Aunque los niños con síndrome de Hunter, algunas veces son difíciles de manejar, entenderlos, tenerles compasión y amor puede sacar lo mejor de tu hijo.

PROBLEMAS DEL SUEÑO, ALIMENTACIÓN E IR AL BAÑO

Como se comentó antes, los niños con la forma neuropática o grave del síndrome de Hunter, típicamente tienen más problemas para el sueño que aquellos con tipo no neuropático (atenuado). Sin embargo, la mayoría de los pacientes con MPS II, experimentan alguna forma de patrón de interrupción o intranquilidad durante el sueño, lo cual puede empeorar con el tiempo. El uso de medicamentos, incluyendo melatonina y sedantes, pueden mejorar el sueño. Aunque algunas veces, es necesario probar diferentes, para saber cuál es el que funciona mejor para tu hijo. Siempre discute los medicamentos o suplementos, con el médico de tu hijo, antes de empezar a usarlos.

Además de medicamentos, los buenos hábitos de sueño pueden hacer una diferencia positiva. Intenta mantener un horario de cama estricto, y asegúrate que su cuarto esté oscuro, pues la luz puede interrumpir el sueño. Crear un ambiente seguro en el cuarto de tu hijo, puede ayudarlo (y a ti), a dormir mejor, disminuyendo el riesgo de lesiones. Algunas sugerencias son poner el colchón en el suelo, acojinar las paredes, quitar los muebles duros, tener solo juguetes suaves y seguros en el cuarto, y usar monitores. Algunos padres encuentran útil el uso de una cama especial, para contener a su hijo, previniendo caídas u otras lesiones durante la noche. Así, lo ayuda a descansar con mayor facilidad. También existen almohadillas que se colocan debajo de la alfombra, y se colocan en la puerta del cuarto, que activan una campana para avisar si tu hijo sale de su cuarto. Recuerda, es vital que los padres/cuidadores tengan un sueño apropiado, para aguantar durante el día y mantenerse saludables.

Respecto a la alimentación, existen por lo general pocos problemas en las etapas iniciales de la enfermedad. A medida que la enfermedad progresa, la habilidad de masticar y tragar, puede volverse difícil. En este caso, el alimento tiene que ser en forma de puré o papilla, consistencia adecuada para evitar ahogo. Algunas veces, la tos al comer se convierte en un problema. Los padres pueden aprender a facilitar la acción de tragar, moviendo su mano gentilmente desde el mentón hacia la garganta. Un terapeuta ocupacional puede brindar ayuda en esta área.

Algunos niños con síndrome de Hunter, también desarrollarán problemas gastrointestinales, incluyendo náuseas, vómitos y diarrea. Los cambios en la dieta y medicamentos, pueden mejorar estos síntomas y deben ser discutidos con tu médico. Aunque no hay evidencia científica de que alguna dieta ayude a la MPS II, muchos padres han visto que un cambio en la dieta de su hijo, puede aliviar los síntomas como exceso de moco, diarrea o hiperactividad. Un nutriólogo o nutricionista, puede recomendar reducir o eliminar, ciertos alimentos que se conoce exacerban estos problemas.

Una nutrición adecuada es importante para todos los niños en desarrollo, es incluso más crítica para aquellos que combaten una enfermedad. El cuerpo necesita el equilibrio adecuado de nutrientes, para estimular la inmunidad y mantener una función saludable. Si tu hijo se vuelve delicado para comer o tiene problemas con ciertos alimentos, como la carne. Considera consultar a un nutriólogo, para ayudarte a desarrollar una dieta especial, que cumpla las necesidades particulares de tu hijo, asegurando una nutrición adecuada.

Los niños que presentan problemas cognitivos, frecuentemente tendrán problemas al ser entrenados para ir al baño, o eventualmente perderán las habilidades en esta área. Las limitaciones físicas también pueden hacer que usar el baño, sea más difícil. Trabajar con un terapeuta ocupacional, para adaptar tu casa, con asientos de baño elevados, barras para sostenerse y otros equipos especiales que puedan prolongar la independencia de tu hijo. Los problemas de incontinencia y los accidentes, pueden minimizarse utilizando ropa interior especial.

OPCIONES DE TRATAMIENTO

Aunque no hay cura para el síndrome de Hunter, ciertos tratamientos, han tenido éxito al ralentizar el progreso de la enfermedad y aminorar su severidad. Existe información adicional disponible sobre las opciones potenciales de tratamiento en rarediseases.org.

ENSAYOS CLÍNICOS

Las familias pueden mantenerse actualizadas, sobre el estado de las últimas investigaciones y los ensayos clínicos, que se están llevando a cabo para pacientes con síndrome de Hunter al buscar en las bases de datos en línea en www.clinicaltrials.gov. Esto es un registro de los ensayos clínicos patrocinados por organizaciones federales o privadas, tanto en EUA, como alrededor del mundo.

(Ver Recursos para una lista de organizaciones que pueden ayudar a las familias a mantenerse informadas acerca del progreso médico y los avances en el manejo del síndrome de Hunter.)

PERSPECTIVA DE UN CUIDADOR

Al inicio, para los padres/cuidadores, es difícil lidiar con las complicaciones del síndrome de Hunter, y seguir viviendo una vida lo más normal posible. El mejor consejo de los padres experimentados es: no pienses en lo que puede pasar, ocúpate de las cosas a medida que ocurran. En otras palabras, toma un paso a la vez.

Es normal tomar un “modo arréglalo”, enfocando toda tu energía en encontrar soluciones a cada síntoma o complicación. Pero eso puede ser una receta para el “agotamiento.” Aunque es importante atender los problemas médicos y mejorar la calidad de vida de tu hijo, también es crítico reservar energías para simplemente vivir.

Los niños con síndrome de Hunter pueden ir a la escuela, hacer amigos, seguir sus hobbies e intereses, y florecer a su manera. Encontrar un equilibrio entre, ser cuidador y solo estar presente para tu hijo, puede ser un reto. Sin embargo, una vez que lo encuentras, muchos padres sienten paz y mejor capacidad de lidiar con las complicaciones, a medida que vayan surgiendo.

Por último, los padres experimentados aconsejan a aquellos que están lidiando con un diagnóstico nuevo, a confiar su instinto cuando se trate de síntomas y complicaciones. Los médicos son humanos, y pueden no ver cosas que los padres observan, porque conocen a sus hijos muy bien. Por ejemplo, un padre compartió una historia acerca de que su hijo, nunca manifestó síntomas típicos asociados a infecciones auditivas, como dolor, tocarse la oreja, o inflamación. Pero ella sabía que tenía una infección, cuando su hijo empezó a pedir más agua y a tener problemas para dormir. Debido a que estos síntomas son atípicos, ella buscó a su médico para revisar nuevamente en búsqueda de una infección de oído. Su consejo: nunca tengas miedo de luchar por la salud de tu hijo.



Tu lo conoces mejor que nadie. Aunque pueda parecer intimidante dudar de un profesional médico, vale la pena el esfuerzo, y la mayoría de los médicos están dispuestos a escuchar.

Capítulo 3:

Organización



Organización

“Por cada minuto dedicado a la organización, se gana una hora.”

– Benjamin Franklin

Decir que los cuidadores tienen mucho que pensar e incluso más que hacer, es una subestimación. La mayoría de los cuidadores reportan niveles altos de estrés. Aunque el estrés puede provenir de muchas cosas, como la preocupación, culpa e impotencia. Gran parte de la ansiedad enfrentada por los cuidadores, es causada por tener demasiadas demandas y muy poco tiempo. Desafortunadamente, no hay manera de eliminar el estrés de este rol, pero los padres/cuidadores pueden aprender a reducir el estrés y encontrar maneras saludables de enfrentarlo (ver Capítulo 5: Cuidados para el Cuidador).

Una de las mejores maneras de reducir el estrés del cuidador, es la organización. Ahora, tu primera reacción puede ser, “No tengo tiempo para organizarme”. Sin embargo, los cuidadores experimentados te dirán que organizarse y mantenerse organizado puede ahorrarte tiempo precioso, evitar situaciones estresantes y lidiar con emergencias más fácilmente. Existen muchos aspectos que no puedes controlar, pero la organización es un área que puede ayudarte a sentirte con más poder.

TIPS GENERALES DE ORGANIZACIÓN

Algunas maneras simples de organizarte incluyen:

Usar un Diario/Planificador Semanal – Ya sea que prefieras un planificador tipo libro, calendario de computadora o una app de tu teléfono inteligente, encuentra un método sencillo de llevar un registro de citas, haz recordatorios, y úsalo. Asegúrate de llevar tu planificador a las citas de los doctores para que puedas agendar fácilmente las visitas futuras. También puedes usar tu planificador para anotar recordatorios de surtir medicamentos, agendar exámenes y realizar otras actividades. Para algunos cuidadores, usar un sistema de código de colores (por ejemplo, rojo para citas médicas, azul para actividades familiares, verde para escuela, etc.). Puede hacer que la planificación sea más fácil. Sea cual sea el sistema que elijas, un planificador puede ayudarte a evitar conflictos de programación, llamadas innecesarias de seguimiento, y olvidar citas importantes. Así como permitir programar tiempo para ti mismo, todo esto, reduce el estrés.

Hacer Listas – Tratar de mantener todo en tu cabeza es casi imposible. Al escribir las cosas, eliminas el estrés de tratar de recordar un millón de detalles. Por ejemplo, mantener una lista de provisiones a medida que se terminan, o que las recuerdes, te ayuda a evitar que se te olviden las cosas y tengas que regresar al supermercado. Así mismo, hacer una lista de preguntas que quieras hacerle al

médico en tu siguiente cita (a medida que surjan los problemas). Es mucho más fácil que tratar de recordar todo lo que ocurrió en el periodo entre las citas médicas.

Crear un Horario/Rutina – Aunque los horarios pueden no cumplirse fácilmente por emergencias, cambios de citas o si tu hijo no se siente bien, planear tus días y semanas, y establecer una rutina alivia el estrés. Tanto los horarios como las rutinas, pueden ayudarte a sentirte que estás al mando de la situación (al menos por un momento). Trata de crear un horario diario/semanal de las tareas (utilizando el planificador) y apegarte lo más posible a este. Por ejemplo, el lunes puede ser día de supermercado, y el Domingo un buen día para llenar la caja de pastillas de tu hijo para la próxima semana. Si compartes tareas de cuidador con otros, haz un horario maestro de tareas, incluyendo el responsable de cada tarea.



Haz un Plan de Alimentación Semanal – Cuando los días son caóticos, lo último que necesitas es estar pensando en poner una comida nutritiva en la mesa. Recurrir a comida rápida o pizza trabaja a corto plazo, pero no es una solución saludable a largo plazo. Muchos cuidadores encuentran útil tener un plan de alimentación semanal, agregando los ingredientes necesarios a la lista del supermercado y preparando alimentos con anticipación. Recuerda, las comidas nutritivas no tienen que ser difíciles de elaborar. Cuando tengas tiempo, corta frutas y vegetales para tener snacks o comidas rápidas. Haz una olla de estofado o sopa que pueda ser recalentada, o prepara porciones extras que puedan ser congeladas para los días ocupados. Si no estás seguro de cómo empezar, hay muchos libros de cocina que tienen comidas rápidas, saludables y que pueden ser preparadas con anticipación.

Aprende a decir "No" – Muchas personas se sienten obligadas a hacer todo lo que se les pide. Aprender a decir "no" a algunas tareas de baja prioridad en tu lista – y no sentirte culpable al respecto – no solo alivia el estrés, sino que te libera tiempo para hacer algo que realmente quieres hacer. Al inicio, priorizar tareas puede ser difícil, pero con la práctica aprenderás a dejar obligaciones que no son críticas. Por ejemplo, ¿es necesario hacer galletas caseras para el salón de tu hijo o será lo mismo si las compras en la tienda? ¿Necesitas ser el anfitrión de la reunión del día festivo, o alguien más puede hacerlo? (Una palabra de precaución: decir "no" a ocasiones sociales puede ser perjudicial para tu salud mental. Cuando sea posible, es importante mantenerte conectado con familia y amigos, y acudir a eventos que son divertidos).

Organiza Suministros – Al tomar tiempo para organizar suministros para el cuidado, ahorrarás tiempo valioso y evitarás frustraciones. Después de todo, tratar de encontrar algo cuando tienes prisa puede dejarte agotado. Tal vez quieras colocar suministros similares, en pequeños contenedores que estén a la mano, en lugar de colocarlos en cajones por toda la casa. Por ejemplo, los suministros de primeros auxilios (cuidado de heridas, termómetro, ibuprofeno, etc.) deben guardarse en un solo lugar. Otros contenedores pueden tener medicamentos, cosas para el baño e incluso snacks para llevar.

LIDIAR CON DOCTORES

Los pacientes con síndrome de Hunter, típicamente requieren del cuidado de muchos especialistas. Esto significa que pasarás mucho tiempo en consultorios médicos, y algunas veces en hospitales. De hecho, ir a citas médicas puede sentirse en ocasiones como un trabajo de tiempo completo. Afortunadamente, hay maneras de hacer este aspecto del cuidado, un poco más fácil para los padres y el hijo.



El primer paso es encontrar un médico familiar o pediatra, con el cual desarrolles una buena relación. Los estudios demuestran, que las personas que tienen una buena relación con su médico, reportan mayor satisfacción con su atención y tienen mejor salud. La mayoría de las personas empiezan con un médico familiar quien lleva la atención general, los alimentos de rutina, agenda exámenes generales y refiere a un especialista, cuando sea necesario. Debido a que esta persona es central en la atención de tu hijo, es importante tomar tiempo para seleccionar con cuidado a un médico familiar o pediatra. Cuando elijas a un médico, puedes:

Pedir recomendaciones – Además de los profesionales de salud, familia, amigos y otros padres de hijos con MPS II, pueden en ocasiones ser una buena fuente de información. Después de todo, nada vence a la experiencia.

Revisa con tu seguro – Asegúrate que los médicos/especialistas que estás considerando, están incluidos en el plan de tu seguro médico. Si elegirás un nuevo plan de seguro, elige primero a tu médico familiar y después selecciona el plan basándote en su afiliación. Si quieres ver a un médico que no esté en tu plan, averigua con anticipación cuál será el costo de las consultas y los tratamientos.

Investiga – Revisa la página web de Administradores en Medicina (AIM) (<http://docboard.org/aim>) para averiguar si un médico está certificado de acuerdo a las agencias estatales. AIM provee información acerca de acciones disciplinarias o cargos criminales contra médicos en muchos estados. Otros sitios como Healthgrades.com o RateMDs.com también proveen información importante.

Considera la afiliación del hospital – Averigua en cuál hospital está afiliado tu médico. ¿Estás familiarizado y cómodo con las instalaciones si es necesaria una hospitalización?

Entrevista al médico – La mayoría de los médicos permitirán agendar una consulta o entrevista inicial. Como se dijo antes, desarrollar empatía con un paciente es crítico para una buena atención, y no hay mejor manera de obtener una “conexión” para un médico, como un encuentro cara a cara. Al estar ahí, presta atención a otros indicadores como: ¿qué tan largo es el tiempo de espera para la cita?, ¿el consultorio ofrece citas de emergencia? Si tienes una pregunta, ¿el asistente médico o enfermero regresa la llamada rápidamente? ¿existe servicio de respuesta fuera de horario?, y ¿quién verá a tu hijo cuando tu médico familiar no esté disponible o esté de vacaciones?

ENTREVISTANDO A UN MÉDICO

Durante una entrevista con un médico, algunos factores a considerar son:

1. ¿Trata a tu hijo y a ti con cortesía y respeto?
2. ¿Su personalidad es compatible con la de tu hijo y la tuya? ¿Te sientes cómodo hablando con él/ella?
3. ¿Escucha sin interrumpir?
4. ¿Responde a tus preguntas completa y claramente?
5. ¿Explica los diagnósticos y opciones de tratamientos con paciencia y de una manera fácil de entender? ¿Fomenta que preguntes, si tienes dudas?
6. ¿Provee una atención “centrada en el paciente” en la cual valore la contribución de los padres/cuidadores?
7. ¿Es lo suficientemente abierto para considerar tus opiniones o sugerencias, o posibles tratamientos alternativos?

Fuente: *The Complete Caregiver's Organizer: Your Guide to Caring for Others While Caring for Yourself.*

APROVECHAR TUS CITAS MÉDICAS

Una vez que hayas encontrado a tu médico familiar y reunido un equipo de especialistas, es importante mantener una comunicación abierta y hacer productivas tus citas médicas. La mejor manera de hacer esto, es estar preparado con información y preguntas para cada cita. Recuerda, los médicos solo tienen un periodo de tiempo corto asignado para ver a cada paciente. Ser organizado, te ayudará a aprovechar al máximo el tiempo.

Tener un diario de síntomas

Como se mencionó antes, es casi imposible recordar todo, especialmente cuando estás lidiando con múltiples síntomas y complicaciones. Hacer anotaciones en una libreta o diario de salud, es una buena manera de dar seguimiento a los cambios en la salud de tu hijo, así como preguntas que tengas para tu médico.

Por ejemplo, si un medicamento nuevo hace que tu hijo se sienta nauseoso o mareado, puedes preguntarle a tu médico por una alternativa. Quizá has notado que el patrón de sueño de tu hijo ha cambiado recientemente, o su apetito ha disminuido, y querrás preguntar todo esto en la siguiente cita con tu médico. Al tener un diario de síntomas y una lista de preguntas/preocupaciones, no solo te ayudará a recordar detalles importantes, sino que le darás al médico información precisa que necesita para darle a tu hijo la mejor atención posible.

Con el tiempo, el diario de síntomas puede proveer pistas para mejorar la salud. Por ejemplo, tal vez notes que ciertos alimentos como los lácteos, incrementen la cantidad de moco o provoquen problemas gastrointestinales. Lo cual llevará, a que comentes con tu médico acerca de posibles cambios en la dieta. Los patrones emergentes en la rutina de sueño o actividad física, pueden ayudar también a realizar ajustes positivos. Esto es de especial importancia en enfermedades progresivas como el síndrome de Hunter, en las cuales los síntomas y complicaciones, cambian continuamente.

No pienses en este diario como “una cosa más que hacer”, sino como una herramienta útil. No necesitas entrar en muchos detalles, es suficiente con notas simples. Lo importante es usar un sistema que funcione para ti, ya sea una libreta de espiral o un diario digital. Asegúrate de hacer anotaciones diarias, cuando los síntomas/preocupaciones, siguen frescos en tu mente. También puedes usar este diario para recordar eventos positivos, como, “hoy mi hijo tuvo mucha energía”, o “mi hijo disfrutó bastante el nuevo juego que jugamos”. De esta manera, el diario no solo es útil desde el punto de vista médico, sino que también puede ofrecer beneficios terapéuticos.

Mantener Buenos Registros

Aunque mantener registros médicos oficiales es una responsabilidad de los médicos, mantener tus propios registros en referencia a los doctores, diagnósticos, tratamientos y síntomas es muy importante. Tener la información pertinente a la mano y de fácil acceso, te ayudará no solo a hacer tu vida más fácil, también le ayudará a los profesionales de la salud, a monitorizar la atención más precisamente y ajustar el tratamiento si es necesario.



Frecuentemente te encontrarás respondiendo preguntas de un especialista, con respecto a otros tratamientos. Por ejemplo, todos los doctores nuevos requerirán una lista de cirugías y fechas de las mismas, así como un listado de medicamentos actuales. Tener tu propio registro hará que sea más fácil responder a estas preguntas, y llevar seguimiento de múltiples terapias. Además, aunque es algo que preferimos no pensar, si algo te pasa a ti, tener registros escritos y organizados serán importantes para la persona que continúe el cuidado de tu hijo.

Algunos cuidadores encuentran útil, usar una carpeta con etiquetas separadas, para cada especialista. La primera página de cada carpeta debe contener el nombre del médico y especialidad, así como información de contacto, incluyendo el servicio de respuesta fuera de horario (para aquellas preguntas urgentes que llegan a la mitad de la noche). Las páginas subsecuentes consistirán en registros de cada cita – fecha de la cita, recomendaciones/ notas, medicamentos prescritos, resultados de laboratorio, preguntas a discutir en la siguiente cita y otros detalles.

Ejemplo de Registro de Médico

Nombre del Médico:
Especialidad:
Dirección:
Teléfono:
Servicio de Respuestas:
Fecha de Primera Cita: Razón:

Fecha de Cita	Recomendaciones / Notas	Medicamentos Prescritos	Exámenes/ Resultados

Para finalizar, ya que a veces es difícil escuchar de manera atenta a un médico y tomar notas, mientras cuidas a un niño hiperactivo o discapacitado. Es una buena idea llevar a algún miembro de la familia o amigo a las citas contigo, si es posible.

MANEJO DE MEDICAMENTOS

No es inusual que los pacientes con MPS II, tomen múltiples medicamentos para una variedad de problemas de salud. Los medicamentos modernos pueden ser extremadamente beneficiosos cuando se toman adecuadamente, pero si no se toman bien, pueden causar consecuencias serias. De acuerdo a estimaciones del gobierno de EUA, más de 125,000 personas mueren al año debido a uso incorrecto de medicamentos, y muchos más son hospitalizados. En el uso inapropiado se incluye olvidar o saltar una dosis, tomar más de lo indicado, ingerir el medicamento con el estómago vacío, cuando tiene que tomarse con alimentos o viceversa. Dejar de tomar un medicamento debido a efectos adversos, sin hablar antes con tu doctor.

Para prevenir estos problemas, considera las siguientes sugerencias:

1. Cuando a tu hijo se le receta un nuevo medicamento, asegúrate de entender qué medicamento es y para qué se está prescribiendo. Otras preguntas que a interrogar son: ¿Cómo funciona? ¿Cuántas veces al día se toma y cada cuánto? Debe tomarse con el estómago vacío o con la comida? ¿Existen interacciones peligrosas con otros medicamentos (incluyendo medicamentos de venta libre, vitaminas y suplementos), o ciertos alimentos/bebidas? ¿Cuáles son los posibles efectos adversos? ¿Durante cuánto tiempo tiene que tomarse?
2. Usa un pastillero organizado, con secciones separadas para cada día de la semana. Algunos pastilleros tienen secciones separadas de AM y PM. Llena el pastillero al inicio de cada semana, anotando los medicamentos que tienen que ser resurtidos.
3. Muchos de los medicamentos de niños vienen en forma líquida. Los medicamentos líquidos son más fáciles de tragar, pero la medición es importante. Siempre revisa la etiqueta para instrucciones de dosis, y mantén el dosificador junto con la botella. Asegúrate de revisar si el medicamento necesita refrigeración. Si no, el mejor lugar para mantener un medicamento líquido, es en un mostrador donde pueda encontrarse fácilmente (lejos de la luz solar y de fuentes de calor). Siempre usa un dosificador apropiado para una medición exacta (por ejemplo, gotero, jeringa, vaso o cuchara dosificadora). No mezcles dosificadores para medicamentos diferentes, ya que puede ocasionar que se administre una cantidad errónea. No solo llene el gotero o vaso – mire cuidadosamente las líneas y números para administrar la cantidad correcta.
4. Para los medicamentos que tienen que ser tomadas a la misma hora todos los días, coloca una alarma a la hora correspondiente. Existen diferentes aplicaciones de alarmas de medicamentos, pero muchas personas encuentran igual de útil, poner una alarma en su teléfono inteligente. Así mismo, tomar el medicamento con la misma comida todos los días o hacerla parte de la rutina de mañana, o rutina de cama, son buenas maneras de olvidar una dosis.
5. Si sabes que vas a salir de casa, no olvides llevar los medicamentos de tu hijo en una maleta, para que puedan ser tomados a la hora adecuada. Si el medicamento necesita ser tomado con alimentos, asegúrate de llevar un bocadillo.
6. Nunca descontinúes un medicamento o cambies las dosis sin consultar a tu médico.
7. Haz una lista de medicamentos y mantenla actualizada. Ten una copia de esta lista en casa, así como en tu cartera. La lista será útil cuando veas a un nuevo médico o durante una emergencia. Una de las primeras preguntas que el personal de emergencia realiza es: “¿qué medicamentos toma el paciente?”. Entrega la lista en lugar de tratar de recordar una larga lista de nombres raros de medicamentos y sus dosis, haciendo una situación estresante más fácil de llevarse a cabo. El personal de emergencias y las enfermeras, también apreciarán la conveniencia.

EJEMPLO DE LISTA DE MEDICAMENTOS

Lista de Medicamentos para:
Fecha de actualización:

Nombre de medicamento:
Dosis:
Indicaciones:
Razones por la que se prescribió:
Doctor que prescribe:

Nombre de medicamento:
Dosis:
Indicaciones:
Razones por la que se prescribió:
Doctor que prescribe:

Nombre de medicamento:
Dosis:
Indicaciones:
Razones por la que se prescribió:
Doctor que prescribe:

CÓMO HACER PARA QUE TOME LOS MEDICAMENTOS

Darles la medicina a los niños pequeños, puede ser difícil. Aquí hay algunas sugerencias de padres y médicos para ayudar a que pueda tomar su medicamento – ¡sin agregarle azúcar!

- **Pon una cara feliz** – Los niños detectan la negatividad y el estrés. Si actúas positivo “a la hora de la medicina”, y lo haces ver como algo disfrutable, tu niño se sentirá menos estresado. Para los niños pequeños jugar un juego como el trencito, puede ayudarles a aceptar felices un gotero o una jeringa.
- **Evita el sabor** – Algunos niños escupirán la medicina amarga. Para evitar esto, algunos padres eligen seguir usando jeringas y goteros incluso cuando los hijos tienen edad de beber de un vaso. Con la jeringa o el gotero se puede administrar la medicina por las mejillas, evitando la lengua. Sin embargo, NUNCA coloques el medicamento al fondo de la garganta, pues puede ocasionar ahogo o náuseas.
- **Disfraza el Sabor** – Pide a tu farmacéutico que agregue sabores a las medicinas líquidas, como chocolate, cerveza de raíz o uva. Esto puede ser especialmente útil cuando los niños toman medicamentos por periodos prolongados. También puedes darles nombres divertidos a los medicamentos, como Capitán Chocolate o algo relacionado con su personaje favorito. Otro truco para los medicamentos con mal sabor, es hacer que tu hijo chupe pedazos de hielo antes de tomar la medicina, lo que entumecerá las papilas gustativas. (Nota: esto solo puede usarse en niños mayores, pues puede ocasionar ahogo con niños pequeños)
- **Brindar Opciones (cuando sea posible)** – Tomar su medicina nunca es opcional, pero puedes darle opciones como usar un gotero o un vaso. También puedes permitir que tu hijo decida si quiere tomar su medicamento antes o después de una actividad, mientras esto sea en el tiempo en el que tiene que tomarse. Tener opciones les da a los niños un sentimiento de poder.
- **Déjale jugar al doctor** – Haz que tu hijo finja darle a un animal de peluche su medicina antes que él la tome. “Si el Sr. Oso puede hacerlo, tú también puedes”. Esto puede hacer que tomar su medicina, sea algo más cómodo.
- **Se honesto** – No le digas a tu hijo que la medicina sabrá bien, si no es cierto. Una vez que son lo suficientemente grandes para entender, puedes explicarles que aunque tomar medicina no es divertido, es necesario para que puedan sentirse mejor. Al hacerlo parte de su rutina diaria, como lavarse los dientes (tenemos que lavarnos los dientes para evitar las caries) o bañarse (tenemos que bañarnos para estar limpios), tomar su medicamento eventualmente, será algo normal y esperado.

Adaptado de “9 Clever Ways to Help the Medicine Go Down,” de Katie McDonald, American Baby.

VISITAS A HOSPITALES

Ya sea que tu hijo entre al hospital por una emergencia o para un procedimiento específico, las estancias en el hospital pueden ser estresantes. Esto es especialmente cierto para los niños que no entienden lo que está pasando y tienen miedo del extraño entorno. Los pacientes con MPS II con discapacidad cognitiva severa, pueden presentar estrés particularmente, en el medio hospitalario.



Teniendo esto en mente, muchos hospitales ofrecen departamentos de emergencia y salas pediátricas, con espacios para niños con necesidades especiales. Típicamente ofrecen un ambiente menos caótico y más calmado, con una atmósfera colorida y “divertida”, aliviando el miedo. Además, los doctores y enfermeras por lo general están especializados en pediatría, lo que resulta en una mejor atención.

Aquí es donde los registros que llevas, serán útiles. Durante un ingreso a un hospital, puedes ofrecerle al personal una lista de medicamentos, así como una lista de especialistas y tratamientos. Lo cual puede ayudar al personal del hospital a proveer una mejor y más rápida atención (lo que hace el proceso menos estresante para ti).

Durante la estancia hospitalaria de tu hijo, nunca tengas miedo de preguntar por servicios especiales, como colchones más gruesos (para aliviar las molestias articulares), barandales de seguridad, asientos de baño elevados, y otras comodidades que sean necesarias para el confort y seguridad de tu hijo. Ya que el síndrome de Hunter es una enfermedad rara, puede que el personal del hospital no esté familiarizado con las necesidades de tu hijo.

Para aliviar un poco el estrés asociado a la estancia hospitalaria, agenda una cita con el doctor/cirujano para averiguar tanto como puedas acerca del procedimiento, plan de tratamiento o cirugía, incluyendo qué esperar durante la recuperación. Puede que solo tengas pocos minutos con el especialista o cirujano, así que ir preparado con una lista de preguntas y preocupaciones, asegurará que no se te olviden detalles importantes. Aunque los médicos sean difíciles de encontrar en un hospital, las enfermeras pueden ser un gran recurso. Es una buena idea conocer al personal de enfermería que atenderá a tu hijo. No temas hacer preguntas y buenas anotaciones. Una comunicación abierta, bidireccional, es necesaria para la calidad de la atención.

Algunas preguntas pueden ser:

- ¿Qué examen se realizará, por qué es necesario y qué nos dirá?
- ¿Qué tratamiento se necesita y por cuánto tiempo?
- ¿Cuáles son los beneficios y riesgos del tratamiento o la cirugía?
- ¿Cuándo se podrá dar de alta al paciente?
- ¿Cuándo el paciente se vaya a casa, habrá instrucciones especiales respecto a actividades o dieta?
- ¿Qué tipo de atención o seguimiento se necesitará?
- ¿A quién podemos llamar si tenemos preguntas adicionales?

EN CASO DE EMERGENCIA

No sabes cuándo puede ocurrir una emergencia, por lo que es prudente estar preparado con lo siguiente:

- Identificación personal
- Nombre y número de teléfono del médico familiar
- Nombres y números de teléfonos de miembros de familia
- Registros de salud y lista de medicamentos
- Lista de alergias, si aplica
- Información de seguro médico

También es útil tener una “mochila de hospital” lista. Esta puede ser usada también para las citas médicas. Cosas a incluir:

- Papel y bolígrafo para tomar notas
- Libros y revistas, así como juegos, cartas o rompecabezas para niños (no se permiten electrónicos en muchas áreas del hospital)
- Barras de energía / proteínas u otros bocadillos
- Pañales/ toallas húmedas
- Agua embotellada
- Suéter o abrigo
- Un cargador extra

El Instituto Nacional de Salud, parte del Departamento de Salud y Servicios Humanos de EUA, ofrece las siguientes recomendaciones respecto a estancias hospitalarias:

Qué llevar

Lo mejor es llevar al hospital tan poco como sea posible. Deja en casa tus joyas, efectivo, tarjetas de crédito y chequera. Tampoco lles rasuradoras electrónicas, secadoras de pelo, rizador de cabello o equipos similares. Si traes electrónicos, como celulares, tablets o laptops, ten en mente que los hospitales no se harán responsables de la pérdida o extravío de estos artículos. Cuando empagues para una estancia hospitalaria, es mejor llevar solo lo necesario, como la tarjeta de seguro del paciente y una identificación, una bata y zapatos antideslizantes (la mayoría de los hospitales otorgan ropa de cama, y no permiten los pijamas de casa). Artículos de baño (pasta de dientes, cepillo de dientes, desodorante, cepillo), aparatos auditivos, lentes, un suéter cálido y libros o revistas.

Ingreso hospitalario

Si se planea una estancia hospitalaria, puede que se te permita llenar un formato de pre-admisión por teléfono. Esto te ahorrará tiempo cuando llegues al hospital, aunque de igual manera, los formatos deberán ser firmados. Así mismo, asegúrate de revisar que estén correctos los formatos de admisión. Incluyendo información personal, examen, cirugía o procedimiento que se realizará, y el nombre del doctor o cirujano. Se te preguntará acerca de direcciones avanzadas, incluyendo maniobras de reanimación. Si no las has preparado antes, el hospital puede otorgarte los formatos necesarios.

Una vez que hayas completado los formatos, el paciente recibirá un brazalete o identificación. Lee el brazalete para asegurarte que la información sea la correcta. Muchos hospitales actualmente usan sistemas de escaneo digital para asegurar que la información del paciente es correcta, y te pedirán que verifiques esos datos.

Regreso a casa

Dependiendo del paciente o procedimiento, una trabajadora social puede ser asignada a asistir con la familia con atención en casa, rehabilitación o cuidados paliativos. Además, puede que se asigne un terapeuta ocupacional para evaluar la seguridad del ambiente en casa y sugerir cambios o recomendar terapias de seguimiento. Asegúrate de leer y seguir todas las instrucciones de egreso, incluyendo tratamientos de seguimiento. Pregunta todas las dudas que tengas, antes de salir del hospital.

PERSPECTIVA DE UN CUIDADOR

Aunque por lo general los cuidadores pasan mucho tiempo visitando médicos por sus hijos, parece que nunca tienen tiempo para acudir a sus propios doctores. Esto es comprensible, porque si tienes tiempo libre, lo último que quieres hacer es sacar otra cita médica. Sin embargo, los cuidadores experimentados (y médicos) recalcan la importancia de atenderte a ti mismo, lo cual incluye chequeos regulares y exámenes de rutina. Negarte tu propia salud no le ayudará a nadie, incluyendo a la persona bajo tu cuidado.

Una parte esencial de ser organizado, es agendar exámenes físicos anuales para vigilar tu peso, presión arterial, colesterol y cualquier cambio en tu salud. Asegúrate de decirle a tu doctor acerca de la enfermedad de tu hijo y tu rol como cuidador. No es raro que los cuidadores suban de peso (por falta de ejercicio o una mala alimentación), pérdida de peso (por saltarse las comidas), insomnio, ansiedad o depresión. Las citas regulares con tu médico pueden ayudarte a lidiar con estos problemas de salud. Prevenir un empeoramiento de los síntomas, evitar complicaciones graves, y lo más importante, ayudarte a sentirte mejor.

Así mismo, no olvides la importancia de la salud mental. Hablar con un terapeuta o psicólogo, puede ser muy beneficioso cuando se lidia con el estrés asociado a ser cuidador.





Capítulo 4:

Comunicación Efectiva

Comunicación Efectiva

“Las palabras ‘información’ y ‘comunicación’ a menudo se utilizan como sinónimos, pero significan cosas diferentes. Información es dar; comunicación es entenderse”

– Sydney J. Harris

Todos los humanos tenemos el deseo de ser escuchados y entendidos. Suena simple pero, claro está, todos sabemos que en ocasiones comunicarse de manera efectiva puede ser difícil – especialmente cuando tratas de entender una enfermedad complicada como el síndrome de Hunter. Además, la comunicación es importante para muchos aspectos de vivir con la enfermedad, desde recibir atención de calidad, a mantener lazos con familia y amigos.

En el último capítulo discutimos las maneras de lidiar con los doctores y hospitales, incluyendo sugerencias para mejorar la comunicación bidireccional. Por ejemplo, tener un diario de síntomas, hacer preguntas y anotaciones en las citas, mantener buenos registros, y confiar a tus instintos para abogar por tu hijo. En este capítulo, nos enfocaremos en las maneras de comunicarse con tu hijo, el personal de la escuela, miembros de la familia y otros que compartirán esta travesía contigo.

El primer paso en este proceso, es educarte a ti mismo acerca de la enfermedad de tu hijo. Como se mencionó antes, la información puede darte poder – ayudarte y prepararte a ti y a tu familia para el largo camino que viene adelante. También puede ayudarte a comunicarte de manera más efectiva. Ten en mente que aprender acerca del síndrome de Hunter es un proceso, puedes leer toda la información del mundo, y no saber nada hasta que lo vives. Los padres y cuidadores refieren que continuamente están aprendiendo cosas nuevas, cuando hablan con otros padres, se unen a grupos de apoyo, o buscan atención de especialistas. Todo este conocimiento te ayudará a contestar las preguntas, que tu hijo y los demás, tienen acerca de la enfermedad.

HABLAR CON TU HIJO

El primer reto para muchos padres es decidir cuánta información compartirán con su hijo. Los niños con MPS II neuropático o severo, son incapaces de entender lo que está pasando. Por tanto, ser específicos al comunicarse, no es necesario. Para estos niños, se trata más de hacerlos sentir seguros y bajo confort. Para aquellos con MPS II no-neuropático o atenuado, la comunicación juega un papel más importante. (Las siguientes recomendaciones aplican principalmente para los niños que son capaces de comprender su diagnóstico).

Como padres, somos naturalmente protectores de nuestros hijos y sus sentimientos, así que es normal preocuparse acerca de causar ansiedad y estrés no deseado. Sin embargo, los niños son muy perceptivos, y por lo general saben que los padres no están siendo sinceros con ellos. Lo mejor es ser abiertos y honestos con tu hijo respecto a su enfermedad, de una manera apropiada para la edad. Los niños procesan la información diferente en cada etapa de su desarrollo. Entender estas etapas pueden ayudarte a comunicarte con tu hijo.

Bebés y Niños Pequeños

A esta edad, los niños entienden poco o nada de su enfermedad. Debido a que apenas empiezan a desarrollar confianza y sentido de seguridad, ellos experimentan dolor, restricción de movimiento, y separación de sus padres como desafíos para este desarrollo. A esta edad por lo general los niños tienen más miedo, de ser separados de sus padres y del procedimiento médico (que no entienden), más que de cualquier síntoma o complicación. Por tanto, los padres deben estar presentes en los procedimientos para sostener, calmar e interactuar con su hijo, lo más que puedan.



También puedes disminuir el miedo a los ambientes extraños, al traer familiares, objetos reconfortantes como su sábana o juguetes favoritos. La distracción es por lo general efectiva, para los niños de esta edad.

Niños preescolares

A esta edad, los niños están empezando a desarrollar un sentido de independencia. Aunque entienden lo que significa estar enfermo, probablemente no entiendan la causa o naturaleza de su enfermedad. El miedo al dolor o a ser herido es muy común a esta edad. Lo mejor es ser honesto y evitar decir cosas como, "no va a doler", si el procedimiento causará molestias. Es mejor tratar de explicar que el examen o procedimiento, puede doler o picar, pero que la molestia será temporal y se hace para que se mejoren. Recuérdale que estarás presente para apoyarlo.

Muchos niños empiezan a hacer "berrinches" a esta edad, poniendo a prueba sus límites y desafiando el control parental, porque les falta control sobre su mundo. Todos los niños de esta edad aman la palabra "¡No!". Sin embargo, es más probable que los niños que sufren de problemas de salud sean obstinados. Nunca le preguntes a tu hijo "¿quieres tomar tu medicina?" porque le da la oportunidad

de negarse y esto puede ocasionar una pelea. En su lugar, trata de ofrecerle algunas opciones como, “¿cuál medicina quieres tomar primero?” o “¿te quieres sentar en mis piernas durante el examen o en la silla mientras tomo tu mano?”. De esta manera, tu hijo sentirá que tiene un poco de control sobre la situación.

Niños escolares pequeños

Los niños de esta edad están ocupados descubriendo el medio ambiente y tratando de dominarlo. Los niños con Desarrollo cognitivo normal, empezarán a entender las causas de sus síntomas y complicaciones. Sin embargo, muchos niños lucharán por entender la situación y por lo tanto presentarán sus propias “causas” (por ejemplo, creer que de alguna manera son ellos los culpables). Es importante que los padres aseguren a sus hijos, que la enfermedad no se debe a algo que ellos hayan hecho.

Es más probable que, los niños escolares, entiendan que necesitan tomar sus medicinas y recibir tratamientos, para sentirse mejor. Usar libros (ver la parte de debajo de esta página) e imágenes puede ayudarte a explicarles los retos que están experimentando.

Es importante para un niño conocer que él tiene una enfermedad y necesita cuidados extra. Explica que las citas con los doctores, exámenes, medicinas, y otros procedimientos potencialmente aterradores, son “cosas buenas”, porque están tratando de asegurar que esté bien. De nuevo, se honesto acerca de los procedimientos que pueden causar molestias, pero asegúrale que será temporal y que estarás ahí para ayudarlo. Puede ser útil preparar a tu hijo para un procedimiento futuro, lo cual reducirá el miedo de lo desconocido. Tanto los padres como los doctores, deben explicar qué es el procedimiento, por qué se realiza, y qué se esperará (de una manera apropiada para su edad).

Los libros pueden ser buenas fuentes para niños escolares y padres que lidian con enfermedades crónicas. Pueden ayudarte a explicar las cosas de una manera simple y con la ayuda de imágenes. Aunque actualmente no hay un libro que hable específicamente del síndrome de Hunter, muchos tocan los mismos retos, preguntas y sentimientos que surgen con todas las enfermedades crónicas, como: “When Will I Feel Better?: Understanding Chronic Illness,” de Robin Prince Monroe. Para una lista de libros a considerar, visita https://www.goodreads.com/list/show/8536.Books_for_Children_with_Chronic_Illness

Recuerda, los médicos y trabajadores sociales, pueden ayudar a los padres a hablar con sus hijos acerca de los diagnósticos que cambian la vida. Ellos han desarrollado maneras efectivas de explicar la situación, de una manera que los niños entiendan, así que no temas en confiar en su experiencia.

Niños escolares más grandes

Aunque los niños con MPS II atenuados son más capaces de entender su enfermedad y el tratamiento necesario a esta edad, no debe esperarse que ellos reaccionen como un adulto. Ellos están reconociendo que son diferentes a otros niños y pueden sentirse excluidos cuando no pueden interactuar con sus compañeros. Es natural para los padres, "proteger" a sus hijos, de eventos dolorosos, limitando sus actividades con otros niños, pero en ocasiones esto hace más mal que bien. Permitirle a un niño participar en actividades escolares y sociales, a manera que sean capaces, es importante para su independencia y autoestima.

Incluso los niños con discapacidad cognitiva severa, pueden disfrutar de actividades e interacciones supervisadas. Busca grupos que ofrezcan actividades especiales, diseñadas para niños con discapacidades de desarrollo.

A medida que los niños crecen, las preguntas son más difíciles de responder. Por ejemplo, es común que un niño pregunte, ¿por qué a mí? Está bien ofrecer una respuesta sincera: "no lo sé". Puedes explicar lo básico del síndrome de Hunter, pero asegúrale a tu hijo que no se debe a algo que él haya hecho. No es la culpa de nadie. Si tu hijo dice, "no es justo", puedes decirle que está en lo correcto – no es justo. Asegúrale que sentir enojo y frustración, está bien, mientras esos sentimientos los procese de una manera saludable.

De hecho, los niños naturalmente tienen muchos sentimientos hacia los cambios que afectan a sus cuerpos, y deben ser alentados a expresar esas emociones. Algunas veces, simplemente tomar el tiempo de preguntar lo que está sintiendo tu hijo y escucharle, sin necesidad de ofrecerle "soluciones", es suficiente. Recuerda, no toda la comunicación tiene que ser verbal. Los niños pueden expresarse a través de música, dibujos, escritura y otras actividades.



Tal vez la pregunta más difícil que tendrás que contestar es, “¿voy a morir?”. La respuesta dependerá del pronóstico médico, así como de la edad y madurez de tu hijo. Puede ayudar preguntarle, las preocupaciones específicas que tiene, y abordarlas individualmente. Si tienes creencias religiosas, espirituales o culturales acerca de la muerte, esto puede ser muy reconfortante. Sin embargo, los terapeutas recomiendan no usar eufemismos como “ir a dormir”, lo cual puede causar miedo irracional sobre dormir en la noche, o que otras personas duerman. Existen libros buenos, apropiados para la edad, que abordan el tema de la muerte.

Adolescentes y Adultos Jóvenes

La mayoría de los adolescentes empiezan a desarrollar su propia identidad, y buscan mayor independencia. En esta etapa, tu hijo probablemente estará preocupado sobre el impacto de sus síntomas y complicaciones, en su vida diaria. Como las actividades escolares y las interacciones con sus amigos. Si no hay problemas cognitivos, los adolescentes son capaces de entender explicaciones más complejas e involucrarse más en sus tratamientos. Aliéntalo a monitorizar y manejar sus propios tratamientos, tanto como sea posible, e involúcralos en la toma de algunas decisiones. Ellos pueden hacer sus propias preguntas a sus doctores, y expresar sus preocupaciones, lo cual debe ser apoyado por ti.

Todos los adolescentes se vuelven muy críticos sobre su autoimagen. Esto puede ser especialmente difícil para los adolescentes con MPS II debido a los cambios físicos que ésta causa. Es importante hablar abierta y honestamente acerca de estos problemas. Escuchar las preocupaciones y sentimientos de tu hijo sin juzgarlo, y ofrecerle apoyo, es la mejor manera de ayudarlo a lidiar con una situación difícil.

Los niños más grandes, también necesitarán aprender a comunicarse con otros, si es posible. Puedes ayudarles sugiriéndoles explicaciones simples, que puedan usar cuando les expliquen la enfermedad a otros y cómo actuar en ciertas situaciones. Ayúdale a anticipar y contestar posibles preguntas acerca de su enfermedad.

Es normal que los sentimientos y pensamientos de un niño, cambien con el tiempo. Para un niño con síndrome de Hunter severo, su consciencia mental disminuirá conforme progresa la enfermedad. De hecho, estos niños en ocasiones, inician su regresión tan temprano que no entienden lo que pasa. Por tanto, el impacto de estos cambios solo es sentido por los padres.

Para los niños que entienden los cambios que están experimentando, consultar a un terapeuta puede ser de mucha ayuda. No solo para tu hijo, sino para obtener consejos sobre cómo comunicar tus propios sentimientos y emociones.

Muchos padres sienten que tienen que esconder sus sentimientos y mantener una “cara fuerte”, pero está bien compartir tus preocupaciones y emociones.

Claro, no puedes prometer siempre que todo estará bien. Lo mejor que puedes hacer es escuchar a tu hijo, reconocer sus sentimientos, lo cual puede incluir tristeza, enojo, miedo o depresión – y afirmale que tener esas emociones es normal. Al final, saber que él tiene tu amor y apoyo, así como el amor y el apoyo de familia y amigos, es el mejor confort.

(Nota: Si tu hijo empieza a mostrar signos de depresión clínica, como pérdida del apetito, pérdida de interés en cosas que normalmente disfruta, dormir de manera excesiva o rechazo social. Lo mejor es buscar asesoría profesional)

Límites y Responsabilidades

Es importante para los padres ayudarles a sus hijos a llevar una vida lo más normal posible, lo cual incluye, tratar a su niño con síndrome de Hunter como cualquier otro niño. Tanto como sea posible. Está claro que tu hijo necesita de cuidados especiales de salud, pero resiste la necesidad de consentirlo o mimarlo simplemente porque tiene MPS II. Por ejemplo, puedes darle algo de normalidad al poner límites de la misma manera que se las pondrías a otro niño, como a su hermano. Apégate a poner tiempo de dormir, pon límite de tiempo para televisión y uso de electrónicos, y pide comportamiento aceptable, en la medida de lo posible.

Es importante para los padres entender, que los problemas conductuales de los niños con MPS II severo, son causados por la enfermedad y no son el resultado de ser malos padres. Los problemas conductuales son uno de los aspectos más difíciles de manejar de la enfermedad. Cuando las conductas son inaceptables, no tengas miedo de disciplinarlo en una manera que sea apropiada y entendible. Para los niños con discapacidad cognitiva, puede ser efectivo proveer una distracción del comportamiento problemático. Trata de ser consistente con todos los niños. Para muchos padres es difícil poner límites y disciplinar a los niños con síndrome de Hunter u otras enfermedades crónicas, debido a sentimientos de culpa o lástima, pero poner límites puede ser muy bueno para un niño. Por otro lado, la sobreprotección puede empeorar los problemas de comportamiento y ocasionar inseguridad.

Darle a tu hijo responsabilidades dentro de sus capacidades, es algo bueno para hacer que el niño se sienta como una parte normal de la familia. Puede mejorar su autoestima y ayudar mucho a mantener la paz con sus hermanos. Trata de asignar quehaceres simples, si es posible, y recuerda premiar sus esfuerzos o proveer consecuencias si las tareas no se cumplen. Todos los niños necesitan sentir que forman parte de la familia y contribuyen.

Equilibrar la enfermedad de tu hijo y sus habilidades para crear una vida "normal", puede ser un reto, pero es beneficioso para tu hijo y tu familia.

- Se sensible a signos que muestren que tu hijo quiere hablar de su enfermedad, y no cambies el tema o lo distraigas. Por otro lado, si no está listo, no fuerces la conversación.
- Alienta las preguntas, aunque sea difícil responderlas.
- Utiliza lenguaje confortante para hacer que tu hijo se sienta seguro.
- Deja que tu hijo sea un niño. Déjalo jugar e interactuar con otros, tanto como sea posible.
- Continúa siendo un padre, pon límites apropiados y responsables, tal y como lo harías si tu hijo estuviera sano.
- No sientas culpa por celebrar ocasiones especiales (no niegues la felicidad a tu familia o a ti por sentimiento de culpa), alienta la interacción familiar y la participación en actividades.
- Haz que los hermanos se involucren en el cuidado de tu hijo con síndrome de Hunter, sin que esto sea una carga o preocupación.

HABLAR CON LOS HERMANOS

Cuidar de un hijo con una enfermedad crónica como la MPS II, demanda mucho de tu tiempo. Si tienes otros hijos, puede darles sentimientos de celos, enojo, soledad, exclusión e incluso que no son queridos. En algunos casos, los hermanos pueden incluso desear que ellos también estuvieran enfermos, para tener más atención. También pueden buscar atención actuando de muchas maneras. Es importante que los padres hagan sentir a sus otros hijos que también son amados, pero las conductas inapropiadas para buscar atención, no son aceptables.

Por más difícil que pueda parecer, trata de hacer tiempo para dedicarle a los otros hijos. Las citas uno-a-uno, como pasar una tarde haciendo una actividad de su elección, puede hacer que un otro hijo se sienta especial. No sientas culpa por contratar a alguien o pedirle a un amigo que cuide a tu hijo con síndrome de Hunter para que puedes atender a otras actividades, como eventos deportivos con sus hermanos.

Los hermanos también pueden estresarse por preocupaciones (por ejemplo, preocuparse por su hermano enfermo, por sus padres, de desarrollar la misma enfermedad, etc.). También pueden sentir culpa. Debido a que es común que se guarden estos sentimientos, es importante que los padres estén conscientes de sus potenciales preocupaciones. Encuentra el tiempo adecuado para preguntarles cómo se sienten y qué les preocupa, y después aborda estas preocupaciones de manera individual.

Tal vez sea necesario que inicies la conversación con preguntas específicas, como, “¿qué te preocupa?”

Los padres pueden ayudar a los hermanos dándoles la mayor información posible. La cantidad y tipo de información que les proveas, claro está, depende de la edad y nivel de madurez de tus hijos. La misma regla respecto a honestidad aplica para los hermanos – se tan abierto y honesto con tus explicaciones como te sea posible. Alienta a sus hermanos a hacer preguntas y expresar sus preocupaciones. Ten en cuenta que los niños pequeños procesan la información lentamente. Puede que inicialmente no tengan preguntas, pero pensarán las cosas durante días o semanas después de tu explicación. Tal vez quieran acudir a una cita médica contigo para aliviar el miedo a lo desconocido. Conocer a los doctores, enfermeros y terapeutas que atienden a su hermano, puede reducir el miedo e incrementar su comprensión.

Si es posible, haz que los hermanos se involucren en el cuidado de su hermano. A los hijos les gusta sentirse útiles e importantes para la familia. Busca tareas apropiadas que puedan realizar, y asegúrate de premiar sus esfuerzos. Los hermanos también pueden ser incluidos en las sesiones de terapia, en las cuales estarán cómodos y expresarán sus sentimientos.

Todos los niños hacen las cosas mejor cuando sus rutinas diarias son predecibles y consistentes. Esto no es siempre posible cuando se trata de un niño con necesidades especiales. Sin embargo, mantener las rutinas familiares (comidas, hora de dormir, actividades regulares), tanto como sea posible, hará la vida más fácil para los hermanos. Así como para el resto de la familia. Los hermanos deben seguir yendo a la escuela y hacer sus actividades usuales, incluso si esto significa pedir a amigos u otros familiares a ayudar con el transporte. Continúa celebrando las ocasiones especiales y agenda tiempo junto, como noche de juegos o noche de películas, en la que todos puedan participar.



Por último, tal vez quieras hablar con los maestros, consejeros escolares o entrenadores de tus otros hijos. Para hacerles saber sobre tu hijo con síndrome de Hunter, y cómo la enfermedad ha impactado a tu familia. Ellos pueden vigilar la presencia de signos de estrés o problemas del comportamiento.

COMUNICARSE CON FAMILIA Y AMIGOS

Decirles a los miembros de tu familia y amigos acerca del diagnóstico de tu hijo puede ser agotador emocionalmente, y en algunos casos, terapéutico. Repetir la misma información a múltiples personas, todos los cuales tendrán preguntas y preocupaciones, es como revelar las noticias una y otra vez. Aun así, hablar con otros puede ofrecer un poco de alivio. ¿Cómo encuentras el balance adecuado?

No existe una manera correcta de decirles a las personas que amas que tu hijo tiene diagnóstico de síndrome de Hunter. Sin embargo, es importante que tus familiares y amigos cercanos, escuchen la noticia y se educen sobre qué esperar. Expertos de Capital Caring, que atiende a personas que viven con enfermedades avanzadas, sugieren las siguientes opciones:

- Decirle a un familiar o amigo de confianza y pedirle que les diga a tus demás personas cercanas.
- Reunirte con tus familiares y amigos de manera individual para hablar sobre cuestiones básicas, y darles información escrita para que la revisen.
- Hacer una "reunión familiar" para explicar las noticias de manera que no tengas que explicar múltiples veces.
- Pedirle a tu doctor, enfermero o trabajador social hablar con tu familia o que esté presente cuando hables con ellos.

Es esperado que todos reaccionen de distintas maneras. Algunas personas lo harán de manera emocional, otros insensibles o incómodos, y otros entrarán en acción para tratar de ayudar. La mayoría de las personas preguntarán qué pueden hacer para ayudarte. No los ignores. Si sabes que pueden hacer para ayudarte, no tengas miedo en decírselos. Si no estás seguro sobre qué necesitas, diles que después les dirás cuando estés seguro sobre qué harás. De cualquier manera, acepta la ayuda cuando te es ofrecida. (Ver "*Perspectiva de un Cuidador*")

TRABAJAR CON LA ESCUELA DE TU HIJO

Muchos niños con síndrome de Hunter, podrán asistir a la escuela, incluso si es por un tiempo limitado. Sin embargo, enviar a un niño con una enfermedad grave a la escuela, puede ser aterrador. Quieres que esté seguro y bien atendido, pero también quieres que lo traten lo más normal posible. Para asegurar un éxito académico, felicidad social y atención adecuada, tienes que hacer un poco de planeación e involucrarte activamente.

Dependiendo del distrito escolar, puede o no, que tengas la opción de escoger a qué escuela irá tu hijo. En algunos casos, se permite que los niños con necesidades de atención médica especial, puedan elegir a cuál escuela asistir.

Si tienes la opción, es una buena idea hacer un poco de investigación y reunirte con el personal, para conocer cuál escuela ofrece los mejores recursos para niños con problemas médicos o cognitivos. Puedes preguntar cuántos niños con necesidades médicas especiales tienen en la escuela. ¿Ofrecen terapeutas conductuales u otro personal especializado? ¿Están dispuestos a aprender acerca de la enfermedad de tu hijo?



Aunque algunos padres eligen una escuela privada o educación en casa, la ventaja de las escuelas públicas es que deben cumplir con la sección 504 del Acto de Rehabilitación de 1973. Ley federal que establece que aquellos con discapacidades no pueden ser discriminados. La ley establece que los niños con discapacidades, incluyendo condiciones médicas, necesitan ofrecer recursos especiales para que reciban una educación equiparable a la de otros niños sin discapacidades.

Para solicitar el plan 504 o PIE (Plan Educacional Individualizado), los padres tienen que agendar una reunión con el personal escolar que supervisa estos planes, y plasmar las consideraciones que son aplicables a las necesidades particulares de tu hijo. Ten en cuenta que negociar los detalles del plan de tu hijo puede llevar tiempo y requiere de mucha educación de tu parte. ¡Un padre dijo que le llevó más de 4 meses trabajar los detalles del PIE de su hijo!

También necesitarás reunirte con el director de la escuela, consejeros y maestros para explicarles la enfermedad de tu hijo y el impacto potencial en la escuela. Incluyendo los problemas del desarrollo, movilidad limitada, ausencias frecuentes, problemas conductuales, fatiga, etc. Debido a que la MPS II es rara, es muy probable que el personal escolar no esté familiarizado con la enfermedad o sus complicaciones. Prepárate para brindar tanta información como sea posible a la reunión inicial.

En algunos casos, esto también implicará proveer los medicamentos que necesitan ser administrados durante el día, así como otros materiales que la escuela pueda necesitar, para una atención adecuada. Al inicio, muchos padres pasan unos pocos días o parte del día en la escuela, para monitorizar cómo van las cosas.

Cuando se trata de trabajar con personal escolar, los padres experimentados ofrecen estos consejos:

- No demandes, solicita. Es importante empezar con el pie derecho con el personal escolar. Quieres que tengan un sentimiento positivo hacia tu hijo y hacia ti, teniendo una actitud alentadora. El desarrollo de relaciones personales de largo plazo con el personal escolar es importante para el éxito.
- Haz que la comunicación sea fácil. El personal escolar debe poder llamarte o mandarte un correo durante el día con sus preguntas o preocupaciones.
- Mantén la calma cuando surjan problemas. Habrá problemas en algún punto. Enojarse solo empeorará la situación. Trata de mantener una mentalidad positiva y trabaja con ellos para encontrar una solución. Inicia tus solicitudes con la frase "Por la seguridad de mi hijo..." en lugar de hacer acusaciones o demandas.
- Se paciente, pero firme. Es común tener un "inicio difícil", cuando los niños con necesidades de atención médica especial, inician la escuela. Puede llevar tiempo, el que todos los involucrados, se sientan cómodos con la situación y aprendan a manejar situaciones específicas. Se calmado y atento, pero no tengas miedo de ser firme en las cuestiones que son más importantes para ti.
- Se flexible. Ningún plan está escrito en piedra. A medida que la enfermedad de tu hijo progrese, sus necesidades relacionadas a la escuela pueden cambiar. En algún punto, ir a la escuela puede volverse imposible.

En general, desarrollar buenas relaciones con el personal escolar que atienda a tu hijo, es importante no solo para el bienestar y seguridad de tu hijo, si no también para tu paz mental.

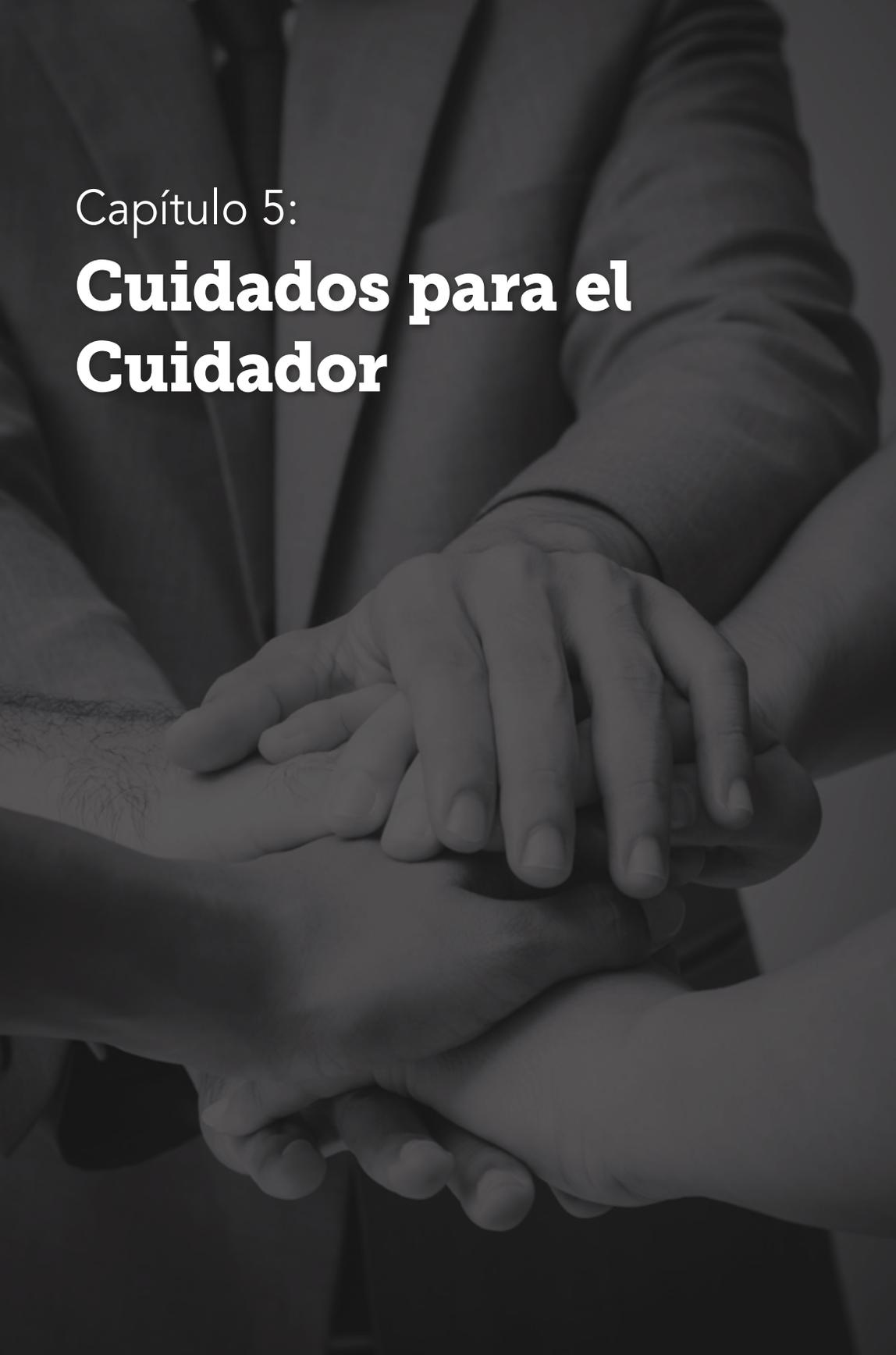
PERSPECTIVA DE UN CUIDADOR

La primera cosa que muchos familiares y amigos te preguntarán cuando conozcan el diagnóstico de tu hijo es, "¿qué puedo hacer para ayudar?". Al inicio, puede que te sientas abrumado para contestar esa pregunta. Pero conforme pase el tiempo, es necesario dejar que otros te ayuden. En primer lugar, no puedes hacer esto solo, en realidad se necesita de muchas personas. En segundo lugar, permitir que las personas te ayuden los hará sentirse mejor. Dentro de algunas formas en las que tu familia y amigos pueden ayudar, se incluyen:

- Hacer tareas simples, como recoger la ropa de la lavandería, provisiones, prescripciones u otras necesidades. (Muchas tiendas de supermercado ofrecen orden en línea, lo cual te permite seleccionar provisiones y recogerlas fuera de la tienda).
- Llevar o recoger a tus otros hijos de algunos eventos, cuando tengas que llevar a tu hijo a alguna cita médica.
- Cuidar a tus otros hijos cuando tengas citas médicas.
- Pasar unas horas cuidando a tu hijo, con síndrome de Hunter, para que puedas tener un descanso o salir en una cita con tu esposo o pareja.
- Preparar una comida una vez a la semana en los "días clínicos", o poner en tu congelador comidas preparadas para los días ocupados.
- Acompañarte a citas médicas para ayudarte a tomar notas o ser un par de manos extra.
- Realizar quehaceres básicos, como lavar la ropa o aspirar tu casa una vez a la semana.
- Ir a tomar un café contigo y ofrecer un oído empático.



Puede ser útil mantener una lista de cosas que necesitan hacerse, de manera que cuando alguien pregunte cómo puede ayudarte, puedas sugerir algo. Recuerda, este es un trayecto largo, así que, cuando sea posible, toma su palabra para que se aligere tu carga.



Capítulo 5:

Cuidados para el Cuidador

Cuidados para el Cuidador

“Los retos de la vida no están destinados a paralizarte, están destinados a ayudarte a descubrir quién eres.”

– Bernice Johnson Reagan

Cualquiera que haya viajado en avión ha escuchado la indicación de colocarse primero la mascarilla de oxígeno antes de atender a otros. Esto tiene sentido porque si te desmayas por falta de oxígeno, no podrás ayudarle a nadie, ni siquiera a ti mismo. Aun así, atender tus propias necesidades es muy difícil cuando estás abrumado por cuidar a un hijo con una enfermedad grave. Las demandas emocionales y físicas asociadas con la atención pueden doblegar incluso a la persona más flexible.

El primer paso para hacer frente a esta situación es reconocer tus sentimientos y darte cuenta de que es normal tener un rango amplio de emociones. Desde simpatía hasta preocupación, de frustración a enojo. Durante este trayecto, es normal sentirte indefenso, inadecuado, culpable o incluso afligido. La montaña rusa de emociones, así como las demandas del cuidado de tu hijo, pueden ser muy estresantes. De hecho, estudios demuestran que la mayoría de los cuidadores sufren de altos niveles de estrés.

Desafortunadamente, el estrés no puede ser completamente evitado en este rol (o incluso en la vida). Sin embargo, hay maneras de manejar y aliviar el estrés y asegurar, que tú, como cuidador, mantengas salud física y mental.

DE ACUERDO A LAS ESTADÍSTICAS:

- Los cuidadores o familiares que viven con aquellos a quienes cuidan, pasan 40.5 horas por semana cuidando de esta persona.
- Aquellos que cuidan a niños menores de 18 años, pasan un promedio de 29.7 horas a la semana realizando tareas de cuidado.
- 22% de los cuidadores que dedican más horas, es más probable que digan que su salud es de regular a mala.
- La carga sobre la salud del cuidador parece incrementar con el tiempo.
- Las enfermedades crónicas o de tiempo prolongado en los que reciben de cuidados, es más probable que ocasionen estrés emocional a los cuidadores e impacten de manera negativa su salud.
- Más de la mitad de aquellos que cuidan de alguien dicen que la situación es alta o moderadamente estresante.

Fuente: National Alliance for Caregiving and AARP, “Chronic or long-term conditions among care recipients seem to be particularly likely to cause emotional stress for caregivers. Caregiving in the U.S.” 2015)

LA IMPORTANCIA DE CUIDAR DE TI MISMO

¿Por qué el estrés es un problema? El estrés no solo afecta negativamente tus pensamientos, sentimientos y conductas, sino que, si no es tratado, puede contribuir a muchos problemas graves de salud. Algunos de ellos son hipertensión, enfermedades cardíacas, obesidad y diabetes. Los síntomas del estrés pueden estar afectando tu salud sin que te des cuenta. Dolores de cabeza, dolor muscular, dolor de pecho, fatiga, náuseas e insomnio son síntomas comunes de estrés en tu cuerpo. El estrés también puede afectar tu ánimo y causar ansiedad, inquietud, falta de motivación o concentración, irritabilidad e ira. Por último, el estrés ha mostrado ocasionar conductas negativas, como comer en exceso, ataques de ira, consumo en exceso de drogas o alcohol, falta de actividad física y depresión.

Así que, como puedes ver, no es solo algo que puedas o debas ignorar.

Cuidar de alguien con una enfermedad crónica es un maratón: para llegar a la meta con una salud intacta, debes llevar un ritmo, mantener a tu cuerpo y a tu mente en buena forma. Esto puede ser un reto considerando las demandas de tiempo, pero no es imposible. Empecemos con lo básico.

ENCUENTRA TIEMPO PARA EJERCITARTE

La actividad física es una gran manera de reducir estrés y mantenerte saludable. La Clínica Mayo, así como cientos de estudios sobre el ejercicio, refieren que la actividad física no solo controla tu peso, sino que combate la hipertensión y el colesterol alto, ambos factores críticos para evitar enfermedades cardíacas. También se ha demostrado que previene y trata la diabetes tipo 2, embolias, cáncer, artritis y depresión. Tal vez, lo más importante para los cuidadores, es que estimula algunos neurotransmisores



que te mantienen más feliz y más relajado, por lo tanto, reduciendo las hormonas del estrés, como el cortisol. Además, el ejercicio puede incrementar tu energía, la cual la necesitas para realizar tus actividades como cuidador y disfrutar de las actividades diarias. Por último, puede ayudarte a dormir más rápido y a hacer más profundos tus sueños, dejándote más energético y fresco.

Si puedes programar asistir al gimnasio, una caminata diaria, o una clase de ejercicio, sería genial. Incluso si no encuentras grandes periodos de tiempo en tu día a día, aún puedes beneficiarte al ser más activo todos los días. Al tomar las escaleras en lugar del elevador, juegos activos con tus hijos, pasear en bicicleta, hacer una caminata nocturna, etc. Es importante ser constante.

Para cosechar los mejores resultados de salud, tu objetivo debe ser al menos 150 minutos de ejercicio moderado a intenso o 75 minutos de ejercicio vigoroso a la semana. Trata de combinar ejercicio aeróbico, como correr, caminar o nadar, con entrenamiento de fortaleza al menos dos días a la semana. Los ejercicios de fortalecimiento o resistencia ayudan a mantener la masa muscular y densidad ósea.

En lugar de ver al ejercicio como solo una tarea más a meter en tu agenda ocupada, encuentra una actividad que disfrutes, como una clase de baile o escalar. Ve al ejercicio como una manera de relajarte o huir de las cosas por un momento. Encontrar a un amigo con el cual ejercitarse es una gran manera de mantenerse motivado, ayudarte a continuar haciendo ejercicio y promover compromiso social. Cuando no tengas quien cuide a tu hijo, aún puedes realizar ejercicio, al usar una carriola para correr o empujando la silla de ruedas de tu hijo. El aire fresco y el cambio de escenario pueden ser beneficiosos para ambos.

¿Necesitas más aliento? La Asociación Americana del Corazón refiere que cada hora de ejercicio regular que hagas, ganas cerca de dos horas adicionales de esperanza de vida, y que esas horas adicionales, es más probable que sean de vida saludable.

(Nota: Antes de iniciar un programa de ejercicios, consulta a tu médico, especialmente si eres sedentario).

ALIMENTACIÓN PARA UNA SALUD ÓPTIMA

Así como la nutrición es importante para tu hijo y su batalla contra la enfermedad, es crítica en tu régimen para mantenerte saludable. Además de ser deliciosa y confortante, la comida puede servir como una medicina preventiva, evitando muchos problemas de salud. Piensa en la comida como combustible: sin el combustible adecuado, tu coche no funcionará bien. Lo mismo aplica para tu cuerpo. Sin la nutrición adecuada, tu cuerpo no puede funcionar a un nivel óptimo y se hace propenso a las enfermedades.



Desafortunadamente, mientras más ocupados estemos con nuestras actividades de cuidador, es más probable tomar atajos con la alimentación. Aunque comer comida rápida o pizza está bien, no es una buena receta para una buena salud a largo plazo.

Respecto a una dieta saludable, se han escrito volúmenes al respecto, con variaciones y recomendaciones amplias. Parece ser que todos los días hay una nueva dieta milagrosa de moda. Sin embargo, el mejor consejo es seguir una dieta saludable para el corazón. Los expertos están de acuerdo en que es la mejor dieta para bajar la presión arterial, reducir el colesterol, prevenir la diabetes, mantener un peso saludable, y proveer una variedad de nutrientes esenciales. Puedes encontrar guías en www.heart.org (Asociación Americana del Corazón), pero en general, una dieta saludable para el corazón incluye:

- **Reducir sodio** para prevenir la hipertensión (presión arterial elevada). Elimina el salero de tu mesa y revisa las etiquetas de los alimentos preparados para ver el contenido de sodio, te sorprenderá lo que encontrarás. Se recomienda una ingesta de sodio de 2.300 miligramos o menos al día para un adulto sano (aquellos con hipertensión tienen que consumir menos de 1.500 miligramos). En promedio, los americanos consumen el doble o el triple de esa cantidad.
- **Reducir las grasas saturadas**, las cuales se encuentran en carnes rojas, piel de aves, productos lácteos no descremados, mantequilla y queso.
- **Evitar grasas trans**, las cuales son grasas artificiales utilizadas para extender el tiempo de vida de los alimentos empaquetados o procesados. Como la margarina, galletas o productos de repostería. Muchas comidas rápidas o fritas contienen grasas trans.
- **Agregar más grasas buenas** (mono insaturadas y poliinsaturadas), las cuales se encuentran en alimentos como el aguacate y las nueces, y algunos aceites de cocina (oliva, canola y girasol).
- **Incluir ácidos grasos del tipo omega-3 en tu dieta** comiendo pescado, particularmente pescados de aguas profundas (salmón, arenque, trucha, sardinas, caballa y atún blanco), al menos dos veces a la semana.
- **Incrementa la fibra** con granos enteros, alimentos altos en fibra, como cereales y panes de grano entero, arroz, café, cuscús, quínoa, lentejas, frijoles, nueces, salvado de avena y avena.
- **Evitar productos de harinas refinadas y alimentos con azúcares añadidos** (carbohidratos simples), como el pan blanco, pasteles, galletas, cereales con azúcar añadida, y refrescos. Ten cuidado de ingredientes como jarabe de maíz, jarabe de maíz alto en fructosa, dextrosa y endulzante de maíz, entre otros, que en realidad son azúcar.
- **Consumir muchas frutas frescas y vegetales** (cinco o más porciones al día), lo cual no solo incrementa la fibra, sino que otorga nutrientes esenciales. Las dietas ricas en frutas y vegetales han sido relacionadas a la prevención de ciertos tipos de cáncer.

Cambiar tus hábitos de alimentación, especialmente como un cuidador ocupado, puede ser difícil y abrumador. En lugar de tratar de incorporar todas estas sugerencias a la vez, intenta adoptar uno a uno. Por ejemplo, puedes iniciar por comer pescado una vez a la semana y reducir los alimentos procesados. Cuando esto se convierta en un hábito, comienza a agregar más frutas y vegetales. Cada paso, aunque sea pequeño, te mueve hacia una dirección correcta.

Organizarte (ver Capítulo 3) es la mejor manera de asegurar que tú y tu familia coman alimentos saludables. Planear tus comidas, hacer porciones extras que puedan ser congeladas y recalentadas para los días ocupados, encontrar recetas rápidas y saludables, y preparar comidas por adelantado son maneras de hacer tu alimentación más sencilla. Si tienes problemas para preparar comida mientras te encargas de complicaciones graves de tu hijo, no temas pedir ayuda. Deja que tu familia y amigos se turnen para llevarles comida.

TENER HORAS DE SUEÑO

Aunque sea tentador estar despierto hasta tarde para hacer todas tus tareas, estar muy cansado e irritable solo empeorará la situación. El no dormir suficiente puede dejarte más que mareado o enojado. A largo plazo los problemas secundarios a la privación del sueño, pueden ser graves. Estudios han relacionado la falta de sueño con un gran número de problemas de salud, desde sobrepeso a sistema inmune debilitado. Específicamente, la privación del sueño puede ocasionar:

- Problemas de memoria, a corto y largo plazo.
- Cambios en el estado de ánimo, como irritabilidad, ira, tristeza, incapacidad para afrontar situaciones y depresión.
- Coordinación y enfoque disminuido, lo cual incrementa el riesgo de accidentes.
- Inmunidad deficiente – Mientras duermes, tu sistema inmune produce sustancias protectoras que luchan contra las infecciones, como las citocinas, que son usadas para combatir bacterias y virus. También es posible que te tome más tiempo recuperarte de una enfermedad.
- Conductas impulsivas, como comer en exceso, abuso de alcohol y drogas.
- Obesidad, debido a disrupción de dos hormonas. Leptina y grelina, que controlan los sentimientos de hambre y saciedad.
- Diabetes tipo 2 – La privación de sueño ocasiona que tu cuerpo libere niveles altos de insulina después de comer, la cual controla tus niveles de azúcar e incrementan el riesgo de diabetes tipo 2.
- Enfermedad cardíaca – El sueño afecta los procesos que mantienen sanos a tu corazón y vaso sanguíneos, incluyendo el azúcar, presión arterial y niveles de inflamación. También juega un papel vital en la capacidad de tu cuerpo para curar y reparar los vasos sanguíneos y el corazón.

En conclusión, tu cuerpo necesita tanto sueño como necesita buena alimentación para funcionar a la perfección. Durante el sueño, tu cuerpo se cura a sí mismo y restaura el equilibrio químico en tu cerebro, así como en el resto del cuerpo.

Aunque es normal tener una noche ocasional de dar vueltas en la cama, el insomnio crónico o el sueño interrumpido necesita ser visto por tu médico.

Desarrolla buenos hábitos de sueño (visita La Fundación Nacional de Sueño en <https://sleepfoundation.org/sleep-tools-tips/healthy-sleep-tips>) y hazlo una prioridad para tener una buena noche de descanso (7-9 horas por noche).



Está claro que es más fácil decirlo, que hacerlo. El síndrome de Hunter en ocasiones afecta el patrón de sueño de tu hijo, lo que en consecuencia, afecta el tuyo. Como discutimos en el Capítulo 1, un buen hábito de sueño y un ambiente seguro pueden ayudar a los dos a dormir mejor. También puedes considerar el uso de una cama especial para contener a tu hijo, almohadillas colocadas debajo de la alfombra afuera de su cuarto. Si la situación no mejora, lo mejor es acudir con tu médico para evaluar el uso de medicamentos o suplementos.

MANTENER HOBBIES, ACTIVIDADES Y CONEXIONES SOCIALES

Desafortunadamente, las actividades ociosas son las primeras que se eliminan para incluir las tareas de cuidador en tu agenda. Esto es porque son consideradas de manera errónea como innecesarias, pero son esenciales para tu bienestar mental y salud general. Aunque no tengas horas para dedicar a la jardinería o al golf, encontrar al menos 30 minutos (o lo que sea que puedas), para podar tus flores o golpear algunas pelotas, puede ser beneficioso. Pasar tiempo pintando, leyendo, coloreando, o cualquier cosa que sea relajante y disfrutable para ti, no es frívolo o egoísta, sino necesario para dar un impulso mental muy necesario.

Así mismo, permanecer conectado con familia y amigos es importante para reducir el estrés, eliminar la depresión y ser feliz. ¿Sabías que tener una red social positiva se relaciona con mejor salud y longevidad? No esperes a “tener tiempo” para hacer planes, porque nunca pasará. Fija citas para salir a cenar con tu esposa, o tomar café con un amigo. El solo ver la anotación en el calendario, te da un impulso. Haz una lista de familia y amigos que puedan cuidar a tu hijo o hijos. Si es necesario, contrata ayuda o utiliza los servicios de cuidado temporal (ver Asistentes de Salud y Servicios de Cuidado Temporal).

ENCUENTRA TU LADO ESPIRITUAL

No importa qué tipo de actividad de fe o espiritual uses, mientras sea regular. Los estudios demuestran que rezar y meditar, calman el estrés. De hecho, rezar o meditar durante 20 minutos al día puede reducir tu presión arterial y niveles de cortisol (hormona del estrés). Si has hecho meditación y te es difícil ignorar las distracciones y enfocarte, no desistas. Utiliza meditación guiada con imágenes, y sigue practicando. Es probable que necesites tiempo para entenderlo, pero por sus beneficios, vale la pena intentarlo.

CONSIDERA UN TERAPEUTA

Hablar con un terapeuta ha demostrado ser útil para muchos cuidadores. Tu médico puede recomendar un terapeuta o ayudar a encontrar a uno. También puedes preguntar a otros padres para que te refieran con alguno con el cual hayan tenido éxito. Es importante encontrar un terapeuta con el cual te sientas cómodo, así que asegúrate de agendar una consulta inicial. Ten en mente que tal vez necesites ver a muchos antes de encontrar el indicado para ti. También puedes considerar que otros familiares vayan a las sesiones de terapia. Después de todo, este tipo de diagnósticos afecta a toda la familia y a su dinámica.

El beneficio de hablar con un terapeuta es que él o ella te escuchará sin juzgar. Permitirá que expreses tus sentimientos sin temer. Él o ella también puede ofrecer mecanismos invaluable para enfrentar las situaciones difíciles, lo cual te ayudará a reducir el estrés.

APRENDE A ACEPTAR Y PEDIR AYUDA

Para muchas personas es difícil pedir o aceptar ayuda. De hecho, en ocasiones es necesaria una crisis de salud para que una persona admita que necesita asistencia. Para los cuidadores en particular, es difícil pedir ayuda. Esto ha ocasionado que se hagan muchos estudios para entender la causa de esta renuencia. ¿Algo de esto te suena familiar?

- **Obligación** – Podemos sentir que es solo nuestra responsabilidad cuidar a nuestro ser querido. No es raro pensar, "Nadie puede hacerlo mejor que nosotros".
- **Culpa** – Podemos sentir que somos de alguna manera responsables de la enfermedad de nuestro ser querido, o sentir culpa de pedir que alguien nos ayude con nuestra "responsabilidad".
- **Preocupación** – Si dejamos que otros nos ayuden a cuidar a nuestro hijo, siempre existe la posibilidad de que él no sea cuidado adecuadamente.

- **Renuencia a molestar a otros** – Aunque amigos o familiares se ofrezcan a ayudar, pedir ayuda puede sentirse como una imposición
- **Ausencia de ayuda familiar** – En el otro extremo, puedes estar en la situación en la que no tengas familia o familiares, que estén disponibles o quieran ayudar. En este caso, contratar a alguien que ayude puede ser útil.
- **Falta de recursos financieros** – Desafortunadamente, contratar a alguien que ayude a cuidar a alguien o realizar quehaceres puede ser costoso

Si no estás dispuesto a buscar ayuda, es probable que necesites hablar con un terapeuta (ver arriba) acerca de tus razones o miedos. Hablar con miembros de un grupo de apoyo también puede ayudarte a tomar pasos positivos y encontrar recursos. Investigar centros comunitarios y recursos de familias locales, pueden ser alternativas de bajo costo o ayuda financiera para el cuidado. Por último, tener una discusión abierta y honesta con tu pareja, miembros de familia o familiares, puede abrir las puertas para obtener la ayuda que necesitas.

Algunos consejos de cuidadores experimentados:

- **Deja la culpa a un lado y acepta la realidad de la situación.** En gran parte la culpa es una emoción inútil que nos mantiene varados en una ruta no productiva. Nadie es perfecto, y esperar la perfección de ti o de otros, solo causará decepciones constantes. Haz lo mejor que puedas bajo las circunstancias presentes.
- **Acepta tus limitaciones y no te compares con otros.** Tal vez conozcas a otros que hagan que cuidar de un niño, con una enfermedad grave, se vea como algo fácil. Desde afuera tal vez parezca que tienen todo bajo control. Sin embargo, no hay manera de saber los problemas que han enfrentado. Todos tienen distintos umbrales de estrés y cada situación es única. Las comparaciones son inútiles. Simplemente haz lo mejor que puedas.
- **No tengas miedo de contratar cuidadores.** Existen muchos asistentes de cuidado confiables. Tal vez sea necesario tratar con algunos antes de encontrar al perfecto para tu hijo y para ti, pero no te rindas. Un buen asistente de cuidado no solo te quita carga, sino que se vuelve amigo tuyo y de tu hijo. (Ver Asistentes de Salud y Servicios de Cuidado Temporal).
- **Acepta la ayuda de otros.** Es posible que, si tus amigos o familiares te ofrezcan ayuda, lo digan en serio. Claro, todos están ocupados con sus vidas, pero dividir tareas pequeñas entre muchas personas no es una carga. En ocasiones la persona que ofrece sus servicios de manera voluntaria, busca una manera genuina de contribuir y se sentirá mejor si le das la oportunidad.
- **Se realista acerca de la enfermedad de tu hijo.** Tal vez puedas hacer todas las tareas de cuidador por un tiempo, pero a medida que la enfermedad de tu hijo progresa, las responsabilidades pueden volverse demasiadas para ser realizadas sin ayuda. Reconocer y aceptar estos cambios puede ser difícil, pero es importante mantenerse flexible.

ASISTENTES DE SALUD Y SERVICIOS DE CUIDADO TEMPORAL

Ya que decidiste que necesitas ayuda, ¿cómo la encuentras? Existen dos opciones para encontrar asistentes de salud – puedes contratar a alguien a través de una agencia, o de manera personal. Las agencias tienen estándares y licencias, lo que significa que sus empleados son evaluados por experiencia laboral y educación, y sometidos a revisión de antecedentes. Dependiendo de la agencia, frecuentemente se les toman pruebas de drogas, y las mejores agencias ofrecen entrenamiento y supervisión, así como visitas no anunciadas.



Además, si contratas a través de una agencia, si tu asistente no puede acudir por enfermedad u otro problema, la agencia mandará a un reemplazo. Por otra parte, si tu asistente no te convence, puedes pedir otro. Sin embargo, estos servicios cuestan y por lo general las agencias son más costosas que si contratas a alguien de manera privada.

Las contrataciones privadas tienden a ser menos costosas y más flexibles en cuanto a horarios o tareas. Si contratas a alguien de manera privada, tomas toda la responsabilidad, incluyendo hacer contratos, revisar antecedentes y pedir referencias. Si el asistente no acude, no habrá reemplazo, por lo que en ese caso necesitas a un familiar disponible. Cuando contratas por tu cuenta, asegúrate que el asistente esté registrado como auto empleado, tenga seguro y pueda dar referencias. En ocasiones, la mejor manera de encontrar a un asistente privado es a través de la recomendación de un familiar o amigo, tu centro comunitario o la iglesia.

De cualquier manera, tener un asistente de salud unos días a la semana puede ofrecer al cuidador el tiempo tan necesario para hacer quehaceres, ejercitarse, tener actividad social o simplemente relajarse. La cantidad y el tipo de cuidados dependerán de la severidad de los síntomas y complicaciones de tu hijo. Ten en cuenta que, aunque algunos asistentes ayudan con actividades de la vida diaria, como bañar, alimentar, llevar al baño, y algunas tareas básicas del hogar. No pueden administrar medicamentos o realizar tratamientos médicos.

Si estás considerando contratar un asistente, es importante realizar una entrevista y pasar tiempo con él o ella en presencia de tu hijo.

Puedes sugerir un periodo de prueba y dejarlo interactuar con tu hijo cuando estés presente. A medida que hables con el asistente y observes las interacciones, realiza las siguientes preguntas:

- ¿Tengo un buen sentimiento respecto a él/ella? ¿Es cálido y servicial?
- ¿Trata a mi hijo con respeto?
- ¿Es paciente y tiene tacto al interactuar con mi hijo?
- ¿Anticipa las necesidades o espera a que se le solicite?
- ¿Escucha cuidadosamente y respeta mis instrucciones de cuidados, o interpone sus opiniones propias e ignora mis instrucciones?
- ¿Es confiable (por ejemplo, llega a tiempo, toma notas, mantiene lo acordado, sigue el horario)?
- ¿Se completan las tareas necesarias? (Haz una lista de tareas).
- ¿Qué tan bien se lleva con mi hijo? ¿Parecen compatibles?
- ¿Mi hijo se siente seguro y cómodo con esta persona?

CUESTIONES A PREGUNTAR A LA AGENCIA DE ASISTENTES

- ¿Están certificados y tienen seguro médico?
- ¿Realizan revisión de antecedentes?
- ¿Sus empleados son entrenados y supervisados?
- ¿Cuál es la política de reemplazo de asistentes?
- ¿Cuáles servicios se permite que los asistentes realicen y cuáles tienen prohibido hacer?
- ¿Cuál es el costo por hora, y cómo se realiza el pago?
- ¿Cómo levanto una queja o sugerencia?
- ¿Alguno de tus empleados tiene experiencia en el cuidado de niños?
- ¿Alguno de tus empleados ha trabajado con niños con enfermedades graves como el síndrome de Hunter?

PROTEGIENDO A TU HIJO

Siempre que lleves a alguien a tu casa, es sabio ser cauteloso, incluso si esta persona tiene referencias brillantes. Puedes tomar precauciones simples para proteger a tu hijo y tus artículos de valor:

- Para evitar ser robado, mantén el dinero, joyería, identificaciones personales, y medicamentos extra fuera de la vista o guardados.
- Ocasionalmente regresa temprano a casa para revisar actividades.
- Utiliza tecnología de monitoreo remoto para vigilar las cosas cuando no estés en casa.
- Habla con tu hijo en privado acerca de las actividades que hace con el asistente.
- Si tu hijo no puede comunicarse claramente, busca cambios en su ánimo o comportamiento, o signos de abuso físico, como moretones o marcas rojas.

SERVICIOS DE CUIDADO TEMPORAL

Otra opción de asistencia son los servicios de cuidado temporal, que proveen a los padres y cuidadores con servicios de cuidado de corto plazo. Los servicios de cuidado temporal pueden ser planeados u ofrecidos durante emergencias. Si tu hijo tiene necesidades especiales, puede ser difícil encontrar un cuidado adecuado, no es lo mismo que contratar una niñera. Afortunadamente, existen recursos accesibles y confiables, que puedes usar para tomar un merecido descanso. Tu hijo se beneficiará de interactuar con otras personas. Pueden hacer nuevas amistades, experimentar nuevos ambientes y divertirse.



Los servicios de cuidado temporal pueden ser de diferentes formas: un cuidador va a tu casa unas horas todos los días, una vez a la semana, o cada que lo necesites. Programas matutinos (en escuelas, instalaciones de salud o agencias voluntarias), que ofrecen actividades adecuadas; o programas de relevo diarios o semanales ofrecidos por agencias o campamentos comunitarios.

Otra opción a considerar es la “cooperación” de padres, en la cual las familias de niños con necesidades especiales se turnan para cuidar a los hijos del otro. Los grupos de ayuda para niños con síndrome de Hunter son buenos lugares para conocer a otras familias. El beneficio de este tipo de acuerdos es que las familias tienen experiencia en el tipo de síntomas y complicaciones de tu hijo.

Para encontrar atención local, puedes aprovechar los servicios de referencia:

- El programa de cuidado y alivio para la vida, programa de subvenciones de fondos federales, que ayuda al estado para mejorar el acceso a los servicios de cuidado temporal y puede ofrecer asistencia financiera. Este programa se ofrece en muchos estados. Contacta a la Red Nacional de Alivio y Centro de Recursos del ARCH (www.arch.respite.org) para conocer si existe un programa en tu estado. Si no lo hay, tal vez exista una Coalición Estatal de Alivio que pueda ayudar.
- Para conocer programas de cuidado temporal en tu área, visita la Red Nacional de Alivio del ARCH. Diles qué tipo de atención necesitas y obtén una lista de proveedores, incluyendo enfermeros, centros de cuidado de niños y campamentos.

Está claro, las mismas reglas aplican con los servicios de cuidado temporal que con los asistentes de salud. Asegúrate de realizar entrevistas y revisar referencias. Haz una lista de las necesidades de tu hijo, desde comunicarse hasta ir al baño, y asegúrate que el cuidador tiene la experiencia para realizar las tareas. Ve cómo interactúa con tu hijo.

Igual que los asistentes de salud, los servicios de cuidado temporal pueden ser costosos. Sin embargo, existen algunos programas que puede ayudarte. Si tu estado tiene un programa de cuidado y alivio, llama y pide información sobre ayuda financiera. La mayoría de los niños con necesidades especiales califican para exenciones de Medicaid que pueden cubrir el costo de los servicios de relevo. Ten en mente que muchos de estos programas tienen lista de espera, así que asegúrate de aplicar rápido.

Ya sea que elijas contratar un asistente de salud o los servicios de cuidado temporal, no subestimes la importancia de tomar un descanso. Nadie es un superhéroe capaz de hacer todo, todo el tiempo. La capacidad de hacer quehaceres, acudir a las citas, tener una cena con tu pareja, o tomarte un descanso para hacer algo lindo, puede ayudarte bastante para conservar tu salud mental. Recuerda, cuando estés feliz y saludable, estarás mejor equipado para cuidar de tu hijo y demás miembros de tu familia.

SIGNOS DE AGOTAMIENTO EN EL CUIDADOR

Todos los cuidadores sufren algún grado de fatiga o sentimiento de “haber tenido suficiente”. Sin embargo, si estos sentimientos persisten, pueden ser signos de agotamiento en el cuidador. Se define como “estado de fatiga física, emocional y mental, acompañada de un cambio en actitud, de positiva y cuidadosa, a negativa y despreocupada”. Los síntomas son similares a la depresión e incluyen:

- Alejarse de familia y amigos
- Pérdida de interés en actividades que antes se disfrutaban
- Sentimiento de ineptitud o impotencia
- Irritarse o enojarse fácilmente
- Dificultad para concentrarse y olvidos frecuentes
- Dificultad para dormir o dormir demasiado
- Cambio en el apetito (ya sea pérdida o exceso de apetito)
- Enfermedades frecuentes o empeoramiento de una enfermedad
- Sentimiento de herirse a sí mismo o a la persona a la cual se cuida

Si experimentas cualquiera de estos síntomas, es buena idea hablar con tu médico antes de que la situación empeore. En algunos casos, un médico puede recetar algún medicamento o recomendar terapia. ¡También es tiempo de pedir ayuda para tus actividades de cuidador!

GRUPOS DE AYUDA

Es normal que los niños diagnosticados con una enfermedad grave y sus familias, se sientan aislados y diferentes de otros, es por ello que los grupos de apoyo son tan valiosos. Estar rodeado de otros que entiendan lo que estás pasando puede ser reconfortante y beneficioso. Por ejemplo, compartir experiencias y problemas similares, no solo te hace sentir mejor. Puede que descubras soluciones que no habías pensado antes. Los miembros de los grupos de apoyo también pueden recomendar recursos útiles y ofrecer interacciones significativas para tu hijo.

Aunque no hay un sustituto para la interacción cara a cara, también puedes considerar participar en grupos en línea. Estos te permiten chatear y compartir preocupaciones, cuando te sea conveniente.

Un buen lugar para empezar es La Sociedad MPS (<https://mpssociety.org>), que existe para apoyar familias, así como para abogar por la MPS y apoyar la investigación por la cura. Ofrecen un amplio rango de programas desde becas de educación continua hasta ayuda en gastos de viajes médicos. El sitio también enlista eventos y redes sociales donde las familias pueden encontrar apoyo emocional y hacer conexiones.

ENFÓCATE EN LO POSITIVO

Ser padre de un niño con síndrome de Hunter es un reto. El trayecto a través de la atención médica de tu hijo es difícil para ti y tu familia. Con muchas subidas y bajadas, giros y vueltas durante el camino. Aunque la vida cambia dramáticamente cuando tu hijo es diagnosticado con una enfermedad grave, no tiene que generar desesperación. En ocasiones es difícil ver el lado positivo de la situación, pero “encontrar la luz” cuando sea posible, te ayudará a ti y a tu familia a enfrentar los retos.



Aunque cada cuidador tiene su propia experiencia, algunas de las lecciones de vida o recompensas son:

- Formar un lazo más cercano o una relación especial con tu hijo, y crear recuerdos especiales.
- Reforzar los lazos con tu familia. De hecho, las familias que son más exitosas para enfrentar este tipo de diagnósticos son aquellas que pueden trabajar juntos como equipo.
- Enseñar a los hermanos lecciones importantes sobre empatía, responsabilidad y amabilidad.
- Enriquecer tu vida propia al ayudar a alguien que amas.
- Hacerte más organizado y eficiente.
- Apreciar las cosas del día a día de la vida y las alegrías inesperadas que en ocasiones no apreciamos.
- Profundizar nuestra fe.
- Aprender a no preocuparse por las cosas pequeñas.
- Descubrir quiénes son tus verdaderos amigos y tu red de apoyo, lo cual lleva a amistades cercanas, que duran toda la vida.
- Reconocer realmente qué tan fuerte eres.

Es importante recordar que incluso en las circunstancias más difíciles, es posible tomar algo significativo.

Recursos



Recursos

LIBROS DE LECTURA ADICIONAL

Hunter Syndrome - A Medical Dictionary, Bibliography, and Annotated Research Guide to Internet References, Icon Health Publications, 2004.

Hunter Syndrome Medical Guide, Qontro Medical Guides, 2008.

Hunter Syndrome, Jesse Russell and Ronald Cohn, Books on Demand, 2012.

The Complete Caregiver's Organizer: Your Guide to Caring for Yourself While Caring for Others, Robin Porter, Spry Publishing, 2015.

When Your Child is Sick: A Guide to Navigating the Practical and Emotional Challenges of Caring for a Child Who is Very Ill, Joanna Breyer, PhD, 2018.

With Angel's Wings, Stephanie A. Collins, 2018.

FUNDACIONES/ORGANIZACIONES

Angel's Hands Foundation La misión de esta fundación es mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras. Apoya a las familias asistiendo cubriendo gastos médicos persistentes, financiando equipo médico no incluido en el seguro médico, financiando visitas de la familia a eventos educacionales o a ver especialistas médicos, patrocinando eventos de recaudación de fondos, y organizando clubes sociales para familias. Visita www.angelshands.org.

Family Voices es una red nacional de familias, amigos y promotores de servicios de salud que están centrados en la familia. Se basan en la comunidad, son comprensivos, coordinados, y culturalmente competentes, con todos los niños con necesidades especiales de cuidados de salud. Family Voices promueve la inclusión de todas las familias, para que tomen decisiones en todos los niveles de la atención de la salud, y apoya la unión esencial entre familias y profesionales de la salud. Visita www.familyvoices.org.

The Genetic Alliance es una organización defensora de la salud, sin fines de lucro, comprometida en transformar la salud a través de la genética. Promueve un ambiente de apertura, centrado en la salud de los individuos, las familias y las comunidades. La red de Genetic Alliance, incluye más de 1200 organizaciones de defensa de enfermedades específicas. Así como, miles de universidades, compañías privadas, agencias gubernamentales, y organizaciones de políticas públicas. Visita www.geneticalliance.org.

GenesInLife.org es un lugar para aprender acerca de cómo la genética es parte de tu vida. En este sitio aprenderás la manera en la que la genética afecta a ti y a tu familia. Por qué tienes que hablar con tu proveedor de salud acerca de genética, cómo involucrarte en investigaciones en genéticas, y más.

The Global Genes Project es una organización de defensa de pacientes con enfermedades raras o genéticas, con más de 500 organizaciones alrededor del mundo. La organización sin fines de lucro es liderada por el equipo R.A.R.E. y promueve las necesidades de las comunidades con enfermedades raras o genéticas. La misión del Global Genes Project, se centra en incrementar la conciencia sobre enfermedades raras, en el público y en los médicos. De esta forma, creando comunidades a través de las redes sociales, y apoyando las iniciativas de investigación, para encontrar tratamientos y curas para enfermedades raras o genéticas. Visita www.globalgenes.org.

The Individuals with Disabilities Education Act (IDEA) es una ley que asegura servicios a los niños con discapacidad en toda la nación. IDEA regula cómo los estados y las agencias públicas provén intervención temprana, educación especial, y servicios relacionados a más de 6.5 millones de bebés, lactantes, niños y jóvenes con discapacidades. Aprende más en www.idea.ed.gov.

National Discrimination Center for Children with Disabilities es un recurso centralizado para familias, educadores, administradores, periodistas y estudiantes. El enfoque de la organización es hacia niños y jóvenes (del desde recién nacidos, hasta los 22 años). Aprende más en www.nidcd.gov.

SITIOS WEB/INFORMACIÓN GENERAL

Family Caregiver Alliance – Información y grupos de apoyo en línea – www.caregivers.org.

National Alliance for Caregiving – Defensa, investigación y recursos – www.caregiving.org.

Sociedad Nacional de MPS – www.mpssociety.org

- National MPS Society en Twitter - @MPSSociety
- National MPS Society en Facebook – www.facebook.com/NationalMPSSociety (Regístrate para webinars, conferencias familiares, conectarte con familias y más).

National Organization for Rare Disorders (NORD) – <https://rarediseases.org> ¿Qué es el Síndrome de Hunter? – HunterPatients.com – www.hunterpatients.com

Síndrome de Hunter – Síntomas y causas – Clínica Mayo – www.mayoclinic.org/diseases-conditions/hunter-syndrome

BLOGS/ARTÍCULOS

“Rare Disease Day: What MPS type 2 Hunter Syndrome means to us,” Ger Symth – <http://community.fireflyfriends.com/blog/article/rare-disease-say-what-mps-type-2-hunter-syndrome-means-to-us>community.fireflyfriends.com/type-2-hunter-syndrome

“Growing up with Hunter Syndrome,” by Christopher Dutcher - <https://globalgenes.org/raredaily/christopher-dutcher-on-hold>

DIETA Y EJERCICIO

“The American Heart Association’s Diet and Lifestyle Recommendations” – http://www.heart.org/HEARTORG/HealthyLiving/HealthyEating/Nutrition/The-American-Heart-Associations-Diet-and-Lifestyle-Recommendations_UCM_305855_Article.jsp#.Wo7ldIPwapo

“Quick & Easy Healthy Meal Recipes” – <https://www.foodnetwork.com/healthy/packages/healthy-every-week/quick-and-simple>

HERRAMIENTAS DE SALUD

www.assistedlivingtechnologies.com

www.caregiverproducts.com

AGENCIAS DE ASISTENTES DE SALUD Y SERVICIOS DE RELEVO

Home Health Care Agencies – www.homehealthcareagencies.com

The Lifespan Respite Care Program – Contacta a la Red Nacional de Cuidado Temporal y Centro de Recursos del ARCH en archrespite.org

Programas de Servicios de Relevo– Child Welfare Information Gateway <https://www.childwelfare.gov/topics/preventing/prevention-programs/respite>

“The Special Needs Respite Care Guide: Your Care Options”– <https://www.care.com/c/stories/10269/the-special-needs-respite-care-guide-your-care-options>

LOCALIZADOR Y BUSCADOR DE MÉDICOS

American Board of Medical Specialties – www.abms.org

American Medical Association Doctor Finder – www.apps.ama-assn.org/doctorfinder

Administrators in Medicine – www.docboard.org www.healthgrades.com
www.rateMDs.com

Visiting Nurse Association of America – www.vnaa.org

REFERENCIAS

Better with Age, by Robin Porter, Spry Publishing, 2015

“Caring for a Seriously Ill Child,” Kids Health from Nemours – <http://kidshealth.org/en/parents/seriously-ill.html#>

“Caregiver Statistics: Demographics,” Family Caregiver Alliance/National Center on Caregiving – <https://www.caregiver.org/caregiver-statistics-demographics>

“Chronic or long-term conditions among care recipients seem to be particularly likely to cause emotional stress for caregivers.” Caregiving in the U.S., 2015

“How Parents Can Help Children Cope Chronic Illness,” DBA Foundation – <http://dbafoundation.org/wp-content/uploads/2012/11/4ChronicIllnessInsert.pdf>

“Hunter Syndrome – Symptoms and Causes” – Mayo Clinic – <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/hunter-syndrome>

“Hunter Syndrome (Mucopolysaccharidosis II) – The Signs and Symptoms a Neurologist Needs to Know,” Touch Neurology – <http://www.touchneurology.com/articles/hunter-syndrome-mucopolysaccharidosis-ii-signs-and-symptoms-neurologist-needs-know>

“Life-Threatening Illness: What to Tell Family, Friends,” WebMD – https://www.webmd.com/palliative-care/life_threatening_illness_what_to_tell_family_friends#3

Mucopolysaccharide & Related Diseases Society, Ltd. –
<http://www.mpssociety.org.au/hunter-syndrome2/living-with-hurler-syndrome-brain-involvement>

“Respite Care for Children with Special Needs,” Kids Health –
<https://kidshealth.org/en/parents/respice-care.html#>

“Stress Symptoms: Effects on your body and behavior,” Mayo Clinic –
<https://www.mayoclinic.org/healthy-lifestyle/stress-management/in-depth/stress-symptoms/art-20050987>

The Complete Caregiver’s Organizer: Caring For Yourself While Caring for Others, by Robin Porter, Spry Publishing, 2015.

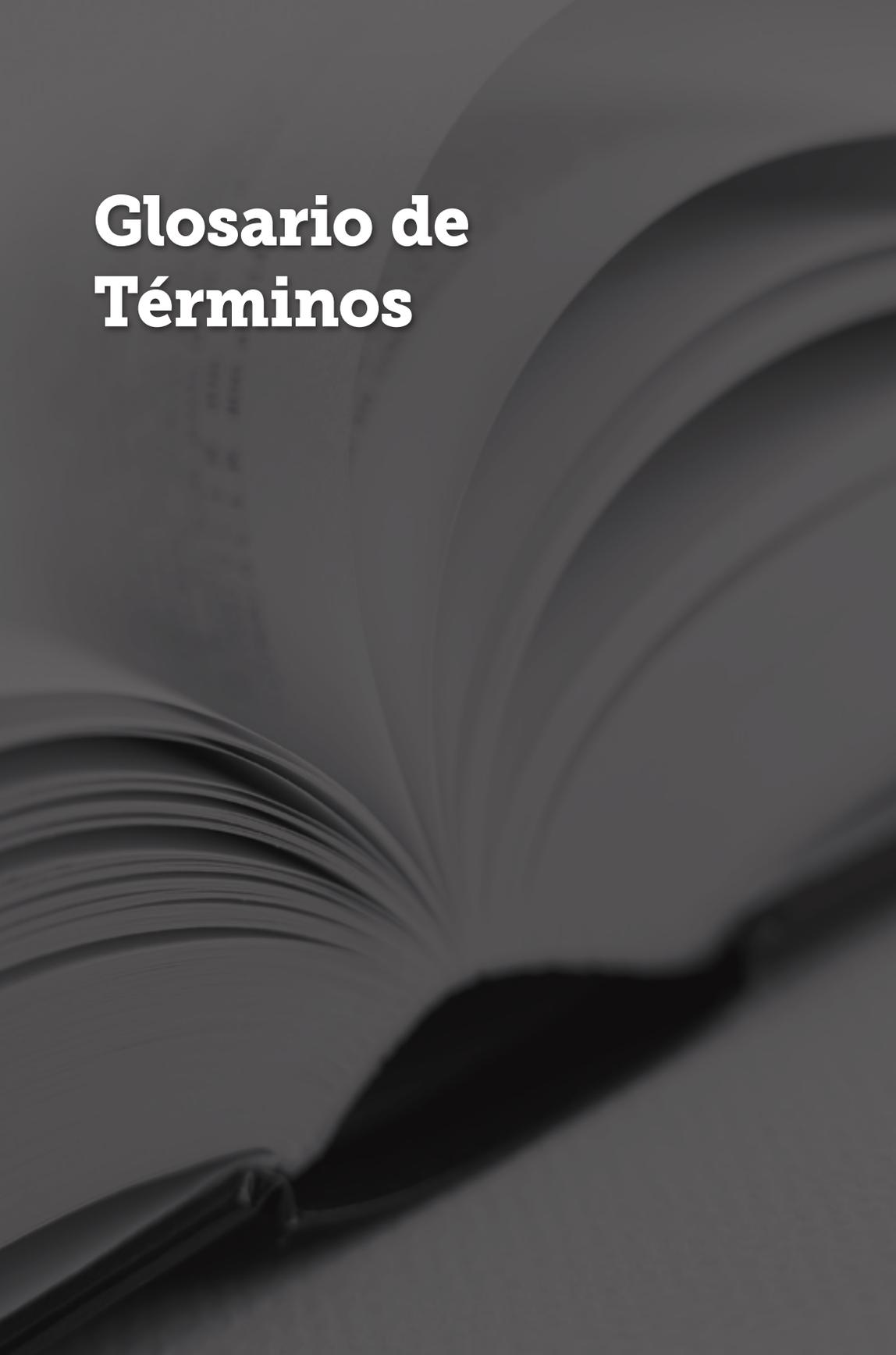
“The Effects of Sleep Deprivation on Your Body,” Healthline.com –
<https://www.healthline.com/health/sleep-deprivation/effects-on-body#1>

U.S. National Library of Medicine/National Institute of Health –
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3306562>

“What is Hunter Syndrome?” – HunterPatients.com – www.hunterpatients.com

“9 Clever Ways to Make the Medicine Go Down,” by Katie McDonald, *American Baby*.

“10 Ways to Cope with a Child’s Chronic Illness,” Parenting.com –
<http://www.parenting.com/child/health/10-ways-to-cope-childs-chronic-illness>



Glosario de Términos

Glosario de Términos

Atenuado – debilitado; disminuido en fuerza o intensidad. La MPS II atenuada es una forma menos severa de la enfermedad. (También llamada no-neuropática). Aunque aquellos que tienen síndrome de Hunter atenuado no presentan discapacidad cognitiva, si pueden presentar síntomas físicos graves

Condroitín sulfato – es un glicosaminoglicano o cadena de azúcares alternas. Por lo general está unido a proteínas como parte de un proteoglicano (tipo de proteína altamente glicosilada). El condroitín sulfato es un componente estructural importante del cartílago, y también se encuentra en la córnea, huesos, piel y arterias.

Copatogenicidad – cuando los antibióticos no curan una infección, como la faringitis. Esto se refiere como copatogenicidad, el cuerpo no responde a medicamentos debido a infecciones repetidas.

Cromosoma X – es uno de los dos cromosomas que determinan el sexo en los humanos (el otro es el cromosomal Y), y que se encuentra tanto en los hombres como en las mujeres. Las mujeres tienen dos cromosomas X.

Dermatán sulfato – es un glicosaminoglicano (o cadena de moléculas de azúcar) que se encuentra principalmente en piel, pero también en vaso sanguíneos, válvulas cardíacas, tendones y pulmones.

Enfermedades de depósito lisosomal – grupo de cerca de 50 enfermedades hereditarias del metabolismo raras, que resultan en defectos de la función lisosomal. Los lisosomas, son sacos de enzimas dentro de las células, que digieren las moléculas y pasan los fragmentos a otras partes de la célula para ser recicladas. Este proceso requiere de enzimas críticas. Si una de estas enzimas está ausente o es defectuosa, las moléculas grandes se acumulan en la célula, matándola eventualmente. El síndrome de Hunter es una enfermedad lisosomal.

Genetista – persona que estudia y trabaja para aplicar su conocimiento en genética, rama de la ciencia biológica que involucra genes, herencia y la variación natural de los organismos vivos. Se enfocan principalmente en la transferencia de características de padres a hijos, así como el por qué los genes mutan o causan enfermedades, y el envejecimiento.

Glicosaminoglicanos o GAGs – son cadenas largas de moléculas de azúcar, que se encuentran en todo el cuerpo, sobre todo en la mucosa y en el líquido que rodea a las articulaciones. Los glicosaminoglicanos están altamente polarizados y atraen agua, por lo tanto, son útiles para el cuerpo como lubricantes o amortiguadores. (El término previo para glicosaminoglicanos era mucopolisacáridos).

Heparán sulfato – son proteoglicanos (un tipo de proteínas) encontrados en la superficie de las células en la matriz extracelular o el tejido conectivo. Se encuentran principalmente en los pulmones, arterias y superficies celulares.

Heparina – es un anticoagulante natural o sustancia que adelgaza la sangre, lo que evita la formación de coágulos en la sangre.

Hernia inguinal – se genera cuando un tejido, como una parte del intestino, protruye a través de un punto débil de los músculos abdominales.

Hidrocefalia – es la acumulación de líquido en el cerebro. El exceso de líquido crea presión en el cerebro, lo que puede dañarlo.

Iduronato-2-sulfatasa (I2S) – enzima sulfatasa asociada con el síndrome de Hunter. La I2S se requiere para descomponer cadenas de moléculas de azúcar (por ejemplo, degradación lisosomal de heparán sulfato o dermatán sulfato). Las enzimas sulfatasas se encuentran en tejidos de todo el cuerpo.

Matriz extracelular – es una red de proteínas y carbohidratos que unen a las células o dividen un tejido de otro. La matriz extracelular es el producto primario del tejido conectivo.

Miringotomía – procedimiento quirúrgico en el que se hace una pequeña incisión en el tímpano, para reducir la presión causada por la acumulación de líquido o drenar pus del oído medio.

Mucopolisacáridos – cadenas largas de moléculas de azúcar encontradas en todo el cuerpo, sobre todo en la mucosa y en el líquido que rodea a las articulaciones. (Se conocen comúnmente como glicosaminoglicanos).

Mucopolisacaridosis tipo II (MPS) – también conocida como síndrome de Hunter o enfermedad de Hunter, es un trastorno genético raro que afecta principalmente a los hombres y es causado, por la deficiencia o el mal funcionamiento, de una enzima en el cuerpo (iduronato 2-sulfatasa o I2S).

Neuropático y no-neuropático – se refiere a los dos tipos de MPS II. La MPS II neuropática afecta al sistema nervioso y es más grave. Esta forma causa discapacidad cognitiva y retroceso del desarrollo en la infancia. La MPS II no neuropática, también llamada como MPS II atenuada, es menos severa. A pesar que los pacientes con la forma no neuropática, no presentan discapacidad cognitiva, pueden tener complicaciones y síntomas físicos graves.

Proteoglicano – molécula compleja o grupo de glicoproteínas, encontradas principalmente en el tejido conectivo, que juegan un papel importante en la interacción celular. También ayudan a formar la matriz del tejido conectivo.

Queratán sulfato – cualquiera de los diferentes glicosaminoglicanos o cadenas de moléculas de azúcar, que se encuentran especialmente en la córnea, cartílago y huesos. También son necesarios para la cicatrización después de una lesión. Estas moléculas grandes, altamente hidratadas, actúan como un colchón para amortiguar impactos.

Recesivo vinculado a X – los trastornos genéticos recesivos vinculados a X, son causados por mutaciones en genes del cromosoma X. Los hombres, son frecuentemente más afectados que las mujeres.

Tubo de timpanotomía – también llamado como, arandela o tubo de miringotomía, es un tubo pequeño que se inserta en el tímpano, para mantener al oído medio aireado y evitar la acumulación de líquido en el mismo.

Índice



Índice

f indica una figura, *p* una fotografía y *t* indica una tabla

A

abdomen distendido, 15p, 23, 26
abogar por pacientes, 33, 78
ácido hialurónico, 12t
ácidos grasos omega-3, 69
actividades sociales, de cuidadores, 68, 71
adenoides, 24
Administradores en Medicina (AIM), 39
agendar, 19
agotamiento, cuidador, 77
alimentación, 30-31, 37, 70, 84
altura de pacientes, 23
ambiente en casa, 29
amígdalas, 24
amigos
 comunicarse con, 60
 de cuidadores, 71
 de pacientes, 55-56
anestesia, 25, 27
antecedentes médicos, 41, 42f
antibióticos, 25
apariencia (física), 16, 23
articulaciones, 23, 26
asistente de salud, 74-77, 84
asistentes (de salud), 73-75
audición, 25

autoimagen, 56
ayuda, aceptar, 63, 72-73
ayuda financiera
 de Sociedad MPS, 78
 planes 504, 61
 servicio de relevo, 77

B

biopsia de piel, 16
BIPAP (presión positiva binivel en la vía aérea), 24

C

cabello, de pacientes, 23
cambios en la dieta
 para cuidadores, 69-70
 para pacientes, 31
calendarios, 36
Capital Caring, 60
características faciales, 16, 23
carbohidratos, 69
causas de la enfermedad, 11-12
cirugías, 25-27, 46-48
citas. *Ver también* doctores
comer, 30-31, 37, 70, 84
compañeros, 55, 56
complicaciones respiratorias, 24, 27
comunicarse
 con escuela, 60-62
 con familia y amigos, 60
 con hermanos, 58-59
 con pacientes, 52-57

complicaciones,
 ir al baño, 31
 problemas neurológicos, 27-28
 retraso del desarrollo, 23-24, 27

condroitín sulfato, 12t

convulsiones, 28

cooperación, padres, 76

copatogenicidad, 25

CPAP (presión positiva continua en la
 vía aérea), 24

crecimiento, pacientes, 23

cromosoma X, 13

cromosomas, 13-14, 13f

culpa, 58, 72

D

deformidades del esqueleto, 26

depresión

en cuidadores, 77

en pacientes, 57

dermatán sulfato, 12t

diabetes, 70

diagnóstico, 6, 15-16, 28, 33. *Ver
 también* explicar el diagnóstico

diario de síntomas, 40

diarrea, 31

dieta saludable para el corazón, 69

discapacidad cognitiva, 23, 27

disciplina de pacientes, 57

doctores. *Ver también* citas encontrar,
 17-18, 38-39, 85

dolor en muñeca, 26

duelo, 22

E

educación, 28-30, 60-62

ejercicio para el cuidador, 67-68

emergencias prepararse para, 47

enfermedades

de los cuidadores, 67

comunes, en pacientes, 24-25

enfermedad recesiva vinculada a X,
 13-14

enfermedades de depósito lisosomal,
 12

enfermedades raras, 6, 14, 83, 84

enfermeras, 46

ensayos clínicos, 32

entrevistar, 18, 39

entrevistas de doctores, 18, 39

enzimas lisosomales I2S, 12

enzimas, 10-12

equipos médicos. *Ver* doctores

escoliosis, 26

especialistas (médicos). *Ver*
 doctores

espiritualidad, 72

estrés, de cuidadores, 36, 66-67,
 72. *Ver también* necesidades del
 cuidador

exámenes de orina, 16

explicar el diagnóstico

a adolescentes y adultos jóvenes,
 56-57

a bebés y niños pequeños, 53

a escolares, 54-56

a escuelas, 60-62

a familia y amigos, 60

a preescolares, 53-54

F

factores de riesgo, 14

familia

antecedentes, 14

conectarte con, 71

hablar con, 60

faringitis, 24

fibra, 69

frutas, 69

G

GAGs (glicosaminoglicanos),
10-12,26

género, como factor de riesgo, 14.

Ver también mujeres, y el
síndrome

glicosaminoglicanos (GAGs), 10-12,
26

grasas (dieta), 69

grupos de apoyo, 52, 76, 78

H

heparán sulfato, 12t

heparina, 12t

herencia de la enfermedad, 11,
13-14, 13f

hermanos, 13, 58-59

hernias, 26

hidrocefalia (líquido en el cerebro),
27

hobbies, 71

honestidad

con hermanos, 59

con pacientes, 45, 53-56

horarios, 36-37

Hunter, Charles, 11

I

Iduronato 2-sulfatasa (I2S), 10-11,
13, 16

infecciones de oído, 24-25

ingreso hospitalario, 46-48

inmunidad, 70

inteligencia de pacientes, 23, 27

ir al baño, 31

L

lengua, 23-24

listas, 36-37

M

mal diagnóstico, 28

matriz, extracelular, 11

medicamentos de venta libre, 25

medicamentos

administración, 45

comportamiento, 29

de venta libre, 25

dosis de, 43

manejo de, 42-44

meditación, 72

melatonina, 30

resistencia a, 25

sueño, 30

médicos. *Ver* doctores
 miedo, en pacientes, 53-56
 miringotomía, 25
 mochila para, 47
 moléculas de azúcar. *Ver* GAGs
 (glicosaminoglicanos)
 moléculas, 11-12
 MPS II (mucopolisacaridosis tipo II).
Ver síndrome de Hunter
 MPS II neuropático, 23, 27
 MPS II no neuropático, 23, 27
 mucopolisacáridos, 10-12, 26
 mucopolisacaridosis tipo II (MPS II).
Ver también síndrome de Hunter
 muerte, preguntas sobre, 56
 muestra de tejidos, 16
 mujeres, y el síndrome, 11, 13-14
 mutaciones, de genes, 13-14

N

náuseas, 31
 necesidades del cuidador
 acerca de, 66-67
 ayuda, aceptar, 63, 72-73
 actividades, 71
 beneficios, 79
 cuidado de salud, 49
 cuidado temporal, 74-77, 84
 ejercicio, 67-68
 espiritualidad, 72
 grupos de apoyo, 76, 78
 nutrición, 68-70
 síntomas del agotamiento, 77
 sueño, 67, 70-71
 terapia, 72

niños pequeños, 53
 normalidad, proporcionar, 57-58, 59
 nutrición

O

obesidad, 70
 obligaciones, cuidadores, 37-38
 opciones de tratamiento, 31
 opciones, dar al paciente 45, 53-54
 organización
 con doctores, 38-42
 con ingresos hospitalarios, 46-48
 con medicamentos, 42-46
 sugerencias, 36-38
 organizaciones, apoyo, 82-83
 oxígeno, 24

P

pacientes bebés, 14-16, 23, 53
 pacientes enanos, 23
 pacientes escolares, 54-56. *Ver también* educación
 pacientes prescolares, 53-54
 para cuidadores, 68-70
 para pacientes, 31
 PEI (plan educacional individualizado), 30, 61
 PIC (Plan de Intervención Conductual), 29
 plan de alimentación, 37, 70, 84
 Plan de Intervención Conductual (PIC), 28-29

Plan educacional individualizado (PIE), 30, 61

planes 504, 61

planificadores (calendarios), 36

portador (padre), 11, 13-14, 13f

postura, de pacientes, 23

preocupación, 58-59, 72

presión arterial, 26, 69

presión positiva binivel en la vía aérea (BIPAP), 24

presión positiva continua en la vía aérea (CPAP), 24

prevalencia, de la enfermedad, 6, 14

problemas cardíacos
del cuidador, 67-70, 84
del paciente, 19, 26

problemas gastrointestinales, 31

problemas neurológicos, 27-28

problemas pulmonares, 24

problemas respiratorios, 24, 27

progresión, de la enfermedad, 6, 16, 27, 55-56

proteoglicanos, 11-12

provisiones, organización, 38

pruebas sanguíneas, 16

Q

queratán sulfato, 12t

R

recetas. *Ver* medicamentos

recomendaciones, 84

Red Nacional de Cuidado Temporal y Centro de Recursos del ARCH, 76

registros, mantener, 41-42, 42f, 46

reglas, en casa para pacientes, 57

rehabilitación, Acto de 1973, 61

retraso del desarrollo, 23-24, 27

rezar, 72

rutinas, 37

S

sedantes, 30

seguro médico, 38-39

servicios de cuidado temporal, 75-77, 84

sexo (género), 14. *Ver también* mujeres, y el síndrome

síndrome de Hunter
acerca de, 6, 10-11
causas, 11-12
comunicación con otros, 52-63
cuidadores para síndrome Hunter, 10-19
diagnóstico, 16
especialistas para, 16-18
factores de riesgo, 14
herencia de, 11, 13, 13f
necesidades cuidadores, 66-79
organización, 36-49
síntomas, 14-15
tratamiento del síndrome, 22-33

síndrome de túnel carpiano, 26

síntomas

diario, 40

manejo de (Ver complicaciones,
manejo de)

progresión de, 16, 27, 55-56

severidad de, 22

tardíos, 15

tempranos, 14

tiempo de, 16 14

Sociedad MPS, 78, 83

sodio, 69

sueño

efectos de privación, 70

equipos para, 71

MPS II neuropático, 27

para el cuidador, 67, 70-71

problemas con, 30

y problemas respiratorios, 24

sugerencias de libros, 54, 82

sulfatos, 12t

T

tamaño al nacer, 23

tamaño, de pacientes, 23

TDAH (trastorno por déficit de
atención e hiperactividad), 28

terapia, para cuidadores, 72

tipos de, 16-17

tips de organización, 36-37, 40-42

trastorno de hiperactividad (TDAH),
28

trastorno por déficit de atención e
hiperactividad (TDAH), 28

trastornos conductuales, 28-30,
53-54,57

tubos, en oídos, 25

V

vegetales, 69

vómito, 31

Acerca de la Autora

Robin Porter ha escrito contenido para libros, sitios web y una variedad de materiales por más de 30 años. Al trabajar con doctores, padres y otros profesionales, ella ha sido coautora de muchos libros sobre temas relacionados con la salud, incluyendo salud cardíaca en mujeres, migraña, artritis juvenil y diabetes tipo 1. Robin también ha escrito dos títulos originales: *Better With Age—Your Blueprint for Staying Smart, Strong, and Happy for Life*, y *The Complete Caregiver's Organizer – Your Guide to Caring for Yourself While Caring for Others*. Aunque ha desarrollado experiencia en temas médicos, ella disfruta investigar y escribir acerca de muchos temas.

Robin vive en Canton, Michigan, con su esposo de 31 años y su hijo universitario, así como con un perro y un gato.

Agradecimientos

Nos gustaría agradecer a Stephanie Cagle, MS, CGC, y su experiencia como Consejera Genetista Certificada. Su contribución a este libro, incluyendo una revisión a exhaustiva e informada de los contenidos, fue invaluable. El trabajo de Stephanie en el Centro de Enfermedades por Depósito Lisosomal en el Departamento de Genética Humana en la Clínica Emory es vital para las familias que enfrentan el diagnóstico de síndrome de Hunter, siendo también algo inspirador.

Agradecimiento especial para Elizabeth Snarey, una maravillosa madre y cuidadora de un hijo de 9 años con síndrome de Hunter. Sus opiniones fueron muy importantes para el contenido de este libro, y me ofreció un ejemplo extraordinario de cómo cuidar a un hijo con esta enfermedad, con coraje, amor y alegría.

Por último, gracias a los equipos de Spry Ideas y Millennium Medical por hacer este libro posible.