

# Conocer el Síndrome Hemolítico Urémico Atípico (SHUa)



Viviendo con la enfermedad rara SHU Atípico – Aprenda los conceptos básicos

[www.aHUSallianceAction.org](http://www.aHUSallianceAction.org)

## SHU Atípico: Una enfermedad ultra rara

- El Síndrome Hemolítico Urémico Atípico es una enfermedad potencialmente mortal y crónica que afecta a pacientes de todas las edades. Sus abreviaturas pueden ser distintas en función del idioma (aHUS, SHUa, etc.)
- Cada país cataloga esta 'enfermedad rara' de manera diferente, por lo que las estadísticas difieren en función de sus criterios. Las estimaciones de la investigación varían entre 2 a 5,5 pacientes SHUa por millón de personas
- Con alrededor de 7,5 millones de personas en la Tierra, las estadísticas de incidencia de SHUa indican que podría haber entre 15.000 y 41.000 pacientes con SHU Atípico en todo el mundo
- Causado por un cambio en los genes, los síntomas y severidad del SHUa varían mucho entre los pacientes. Los episodios de actividad de SHUa pueden debutar impredeciblemente y sin previo aviso, a lo largo de la vida de la persona

## Múltiples órganos pueden ser afectados

- El SHU atípico muestra signos de Microangiopatía Trombótica (MAT), donde los vasos sanguíneos más finos de cualquier parte del cuerpo, se ven afectados por pequeños coágulos
- Los órganos más frecuentemente afectados son los riñones, el corazón, el cerebro y el sistema nervioso central (pero también los pulmones, el tracto gastrointestinal, la piel, los ojos, etc.)
- Los problemas causados por la actividad de SHUa pueden parecer leves (dolor de estómago o dolores de cabeza, problemas de memoria) o ser más graves (convulsiones o accidente cerebrovascular, deterioro cognitivo)
- Los problemas de hipertensión y el fallo de la función renal son comunes y se controlan de cerca, ya que pueden complicar la atención médica para pacientes con SHUa

## Los síntomas varían ampliamente y difieren en la gravedad

- Las personas con SHUa se enfrentan a riesgos continuos y futuras complicaciones médicas graves y repentinas. Como resultado del daño causado por la enfermedad, puede ser que necesiten diálisis o incluso un trasplante de riñón

- Muchos síntomas son leves o a los de otras enfermedades, lo que dificulta el diagnóstico de SHU atípico, como problemas estomacales o intestinales (desde dolor estomacal o gastrointestinal hasta pancreatitis)
- Fatiga (debido a la destrucción de glóbulos rojos). Hematomas o sangrado excesivo (debido a los bajos recuentos de plaquetas, que se consumen en la coagulación) pueden aparecer como una erupción cutánea puntual (petequias)
- Dificultades de memoria (desde deterioro cognitivo leve a más grave, relacionado con una función renal deficiente o problemas del sistema nervioso central)
- Los mecanismos desencadenantes de las respuestas inmunitarias hiperactivas (desregulación del complemento) no están claros, pero incluyen infecciones (bacterias o virus), embarazo, ciertas drogas, etc.

### Impacto como una enfermedad invisible

- La mayoría de los síntomas no son visibles para el observador casual. Los síntomas varían drásticamente para la misma persona a lo largo del tiempo, por lo que las adaptaciones en el trabajo o la escuela pueden ser necesarias a veces
- El SHU atípico puede afectar el rendimiento y hacer que las habilidades varíen en el trabajo o la escuela. Los pacientes y los médicos pueden informar a los empleadores o al personal de la escuela sobre los cambios en las necesidades de las personas con esta patología
- La salud física puede cambiar rápidamente y con complicaciones médicas dramáticas debido a la actividad del SHUa, generalmente con pocos o sin signos de advertencia
- El impacto social y la carga económica pueden afectar todas las áreas de la vida del enfermo de SHUa y sus cuidadores (como la salud mental, rutinas diarias, problemas de relación, impacto en el estilo de vida de la familia, etc.)



Para obtener más información sobre la investigación, los artículos y los recursos acerca de SHUa, consulte la información clave en [www.aHUSallianceAction.org](http://www.aHUSallianceAction.org)

GeneReview® (información médica detallada sobre SHUa) <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1367/>