

Síndrome de Sanfilippo



El síndrome de Sanfilippo es un desorden metabólico de carácter genético, autosómico recesivo. Se presenta cuando el organismo por ausencia o mal funcionamiento de una enzima (lisosómica) necesaria para descomponer y reutilizar las sustancias que el cuerpo ya no requiere, por lo cual estas se acumulan y ocasionan un gran número de problemas de salud como daño mental, hiperactividad e **inclinaciones autodestructivas**, que pueden llevar a una muerte prematura durante el periodo de la pubertad.

La mayoría de los niños nace sin señales visibles del síndrome; el diagnóstico normalmente se hace en los años de la primera escolarización (pre-escolar), puesto que los niños comienzan a mostrar mayores atrasos en el desarrollo cuando se comparan con sus compañeros de escuela.

Causas del Síndrome de Sanfilippo

El Síndrome de Sanfilippo hace parte de un grupo de enfermedades llamadas **mucopolisacaridosis** (MPS). Este síndrome se presenta cuando hay ausencia o defectos en las enzimas requeridas para descomponer y reciclar la cadena del polisacárido heparán sulfato. Cuando esto sucede se acumula el heparán sulfato en el interior de las células, ocasionando daño progresivo en las mismas. Típicamente las manifestaciones clínicas surgen entre los 2 y los 6 años de edad.

Dependiendo de cual enzima se encuentre afectada se hace la clasificación del síndrome en 4 tipos que son:

- Tipo A: es el más grave, se produce por la carencia de la enzima denominada heparán N-

sulfatasa

- Tipo B: se presenta por la carencia o poca producción de β -N-acetilglucosaminidasa
- Tipo C: ausencia o deficiencia de acetil-Co β -glucosaminida acetiltransferasa
- Tipo D: cuando el problema de falta o deficiencia es de la N-acetilglucosamina 6-sulfatasa

Síntomas del Síndrome de Sanfilippo

En vista de que los 4 tipos del síndrome acumulan el mismo glicosaminoglicano, el heparán sulfato, casi no hay diferencia clínica entre ellos. Al igual que en otras mucopolisacaridosis, también se presentan en el síndrome características faciales ligeramente alteradas (rasgos toscos, labios y cejas gruesas), **retraso en el desarrollo mental** que evoluciona hacia retraso mental severo, problemas en la marcha y en el habla, endurecimiento o rigidez articular y alteraciones del comportamiento.

Los síntomas frecuentemente se manifiestan luego del primer año de vida. El niño puede tener un crecimiento normal durante los primeros años, sin embargo su estatura final está por debajo del promedio.

Otros síntomas clínicos que pueden ser observados en pacientes con el síndrome de Sanfilippo son:

- Infecciones frecuentes de las vías aéreas
- Coriza (inflamación de la mucosa nasal) crónica
- Caries dentales
- Apnea del sueño y dificultades para dormir
- Macroglosia (lengua de tamaño mayor de lo normal)
- Manos y pies fríos
- Hepatoesplenomegalia (aumento del tamaño del hígado y del bazo)
- Linfadenomegalia (aumento anormal de ganglios del tejido linfático)
- Alteraciones en el tránsito intestinal (diarrea)
- Convulsiones
- Hidrocefalia
- Hipoacusia (disminución de la capacidad auditiva)

Diagnóstico del Síndrome de Sanfilippo

El diagnóstico del síndrome puede ser realizado por medio del cuadro clínico y de la historia médica del niño, siendo confirmado por medio de pruebas de los niveles enzimáticos en muestras de tejido y secuenciamiento genético.

También existe la posibilidad de realización de diagnóstico prenatal, cuando ya se tiene un hijo con el síndrome; por lo cual es necesario saber cuál es el tipo del síndrome, puesto que para cada

uno existe una prueba de diagnóstico diferente y todos los hermanos portadores del síndrome presentarían el mismo tipo.

Tratamiento del Síndrome de Sanfilippo

Actualmente no existe cura para el síndrome de Sanfilippo. En la mayoría de los casos, el tratamiento se limita a reducir o controlar los síntomas del síndrome, con la intervención especializada de neurólogos, oftalmólogos, cardiólogos, otorrinolaringólogos, ortopedistas, nutricionistas, etc.

Los medicamentos para controlar los problemas de comportamiento asociados al síndrome no se han mostrado del todo eficaces. Se recomienda también el control de la dieta reduciendo el consumo de productos lácteos y/o gluten, lo que podría ser beneficioso para ayudar a reducir la producción de **secreciones nasales** y de la garganta, así como para el control de las diarreas.

La ayuda precoz con terapia de lenguaje, terapia ocupacional, fisioterapia y atención psicológica puede ser beneficiosa.