

Cristina era un bebé normal hasta que a los 18 meses su pediatra descubrió que su hígado era anormalmente grande. A partir de los dos años su desarrollo se hizo más lento y sus rasgos faciales más toscos. Más tarde comenzó a presentar crisis epilépticas...

Enfermedad de Sanfilippo

La enfermedad

La enfermedad de Sanfilippo o mucopolisacaridosis tipo III es una dolencia genética que se caracteriza por un defecto enzimático que impide el normal metabolismo de un tipo concreto de hidrato de carbono complejo, el heparán sulfato, un mucopolisacárido. Como consecuencia de ello, el heparán sulfato termina acumulándose de forma anormal en las células del organismo, y muy especialmente, en las del sistema nervioso central, causando todo tipo de daños físicos y neurológicos.

La enfermedad se transmite con carácter autonómico recesivo de padres a hijos. Los progenitores actúan de este modo como portadores involuntarios: aunque ellos mismos no presenten la enfermedad, si coincide que ambos transmiten el gen anormal a un mismo hijo, éste terminará por desarrollarla.

Lo habitual es que la enfermedad empiece a manifestarse a lo largo de los primeros años de vida. Luego, según sea el defecto enzimático concreto que sufra, le afectará de diferente manera y con distinta rapidez. Son frecuentes las anomalías de los dedos, las deformidades óseas y los rasgos faciales toscos. Los niños afectados presentan además diferentes grados de retraso físico y mental, así como un deterioro progresivo de sus capacidades intelectuales. Otro síntoma posible son las crisis epilépticas. Sea como sea, la enfermedad suele conllevar la muerte temprana del paciente, que pocas veces llega a alcanzar la edad adulta.

El diagnóstico

Al igual que ocurre con el resto de mucopolisacaridosis, el diagnóstico de la enfermedad de Sanfilippo es un diagnóstico de sospecha. Porque aunque el niño haya nacido aparentemente sano, según vaya creciendo irá desarrollando una serie de síntomas bastante característicos, como las alteraciones de su conducta, distintas anomalías de su desarrollo y un cierto retraso fi-

sico y mental. Al mismo tiempo se producirá un aumento del tamaño del hígado (hepatomegalia) y del bazo (esplenomegalia).

El diagnóstico se confirma mediante el análisis de determinados tejidos (como pueda ser la piel), donde se comprueba la anomalía de su actividad enzimática. En un análisis de orina se detectará además una cantidad excesiva de heparán sulfato.

El tratamiento

Desgraciadamente hoy en día aún no hay disponible un tratamiento curativo para la enfermedad, aunque las líneas de investigación siguen abiertas. El tratamiento actual es meramente sintomático, y tiene como objetivo intentar controlar algunas de las manifestaciones de la enfermedad, como por ejemplo las crisis epilépticas.

Es recomendable que las personas sanas que conozcan la existencia de antecedentes de esta enfermedad en su familia soliciten el consejo de un genetista antes de ser padres.

Las enfermedades raras cuentan con el agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel insustituible las asociaciones de pacientes.

Asociación de las mucopolisacaridosis y síndromes relacionados (MPS España)

C/ Anselm Clavé, 1
08787 La Pobla de Claramunt
(Barcelona)
Tel: 617 080 198 o 661 710 152
Fax: 938 086 112
Internet: www.mpresp.org
Correo electrónico: info@mpresp.org ■