

# UNIVERSIDAD DE SURESTE LICENCIATURA DE ENFERMERIA



● CICLALI VERA OSORIO

# SÍNDROME DE SANFILIPPO



**¿Qué es el síndrome de Sanfilippo? El síndrome de Sanfilippo es un trastorno metabólico de origen genético muy poco frecuente. Un cambio en un solo gen hace que el cuerpo de un niño no pueda descomponer cierto tipo de hidratos de carbono (azúcares). Esto conduce a graves problemas en el cerebro y el sistema nervioso.**



## Causas

**El síndrome de Sanfilippo es un trastorno hereditario. Tiene un patrón de herencia autosómico recesivo, lo que significa que deben estar presentes las dos copias (del padre y de la madre) del gen mutado para que se desarrolle la enfermedad.**

# SIGNOS Y SÍNTOMAS

Los niños con síndrome de Sanfilippo nacen con él. Pero la mayoría de ellos no presentan síntomas hasta la etapa preescolar, cuando tienen entre 2 y 6 años de edad. Es entonces cuando empiezan a presentar retrasos evolutivos y problemas de comportamiento. Son frecuentes los problemas para dormir.

Entre los primeros signos del síndrome de Sanfilippo, se incluyen los siguientes:

retraso del habla y otros tipos de retrasos del desarrollo

sufrir muchas [infecciones de oído](#) y/o muchas [infecciones de senos nasales](#)

cabeza más grande de lo normal

infecciones respiratorias

[diarrea](#) persistente

dolores de cabeza

problemas de sueño

problemas de comportamiento que se parecen a los que están

causados por el [autismo](#)

comportamiento compulsivo e hiperactividad



## **¿CÓMO SE DIAGNÓSTICA EL SÍNDROME DE SANFILIPPO?**

**Un análisis de orina permite saber si la orina del niño contiene concentraciones elevadas de GAG, lo que permite confirmar el diagnóstico.**



# TRATAMIENTO

**Actualmente no existe un tratamiento que cure el síndrome de Sanfilippo o mucopolisacaridosis tipo III**



# Epidemiología

**Un cambio en un solo gen hace que el cuerpo de un niño no pueda descomponer cierto tipo de hidratos de carbono (azúcares). Esto conduce a graves problemas en el cerebro y el sistema nervioso.**

# Prevención



- Es difícil prevenir el Síndrome de Sanfilippo si no existen antecedentes familiares de afectados. El error genético que produce la enfermedad puede estar en la familia durante generaciones y sólo se sabe cuándo se produce un caso.

# ¿Cuánto vive un niño con Síndrome de Sanfilippo?

- **En este síndrome, ese material tóxico se acumula en las células del SNC, que incluye el cerebro y la médula espinal, desencadenando deterioro cognitivo, disfunción motora y, finalmente, el fallecimiento de los menores. Los afectados permanecen aparentemente normales hasta los 2-5 años de edad.**

