



## GUÍA PARA COMPRENDER EL SÍNDROME SANFILIPPO *MUCO POLISACÁRIDO (MPS) III*

### INTRODUCCIÓN

El síndrome Sanfilippo es un problema de almacenaje o acumulación que también se conoce por el nombre Mucopolisacaridosis III (MPS III), llamado así por el Doctor Silvestre Sanfilippo que describió esta condición en 1963. MPS III está caracterizado por desarrollo lento y retardado, y comúnmente con problemas físicos moderados.

Todavía no hay cura para los que están afectados con esta condición, pero hay algunas recomendaciones para el manejo de las demandas que tendrán para ayudarlos a disfrutar su vida. Científicos que estudian el desorden de MPS III continúan a buscar tratamientos efectivos, y es posible que estos pacientes tengan más opciones disponibles en el futuro.

### ¿QUÉ CAUSA ESTA CONDICIÓN?

Muco polisacáridos son cadenas largas de moléculas de azúcar usadas en los huesos, cartílagos, piel, tendones y muchos otros tejidos del cuerpo. Forman parte de la estructura del cuerpo y también le dan al cuerpo funciones especiales en su funcionamiento. Por ejemplo, líquido resbaloso que lubrica las coyunturas contiene muco polisacáridos. La goma resiliente de los cartílagos en las coyunturas es otro ejemplo. Todos los tejidos tienen esta sustancia como parte de la estructura normal del cuerpo.

Estas cadenas de azúcar son submicroscópicas y no se pueden ver con la vista, pero se estudian usando instrumentos especiales científicos y métodos analíticos. Para comprender cómo se acumulan estas cadenas que causan MPS III, es importante entender que en el curso de una vida normal hay un proceso continuo en que se produce muco polisacáridos nuevos y descomposición de los viejos. Este proceso es constante y se requiere para mantener al cuerpo saludable. Este ciclo de descomposición y producción requiere una serie de instrumentos bioquímicos llamados enzimas (proteína que actúa como catalítico en reacciones químicas vitales). Para la descomposición, una serie de enzimas trabajan en secuencia, una por una quebrando la molécula de azúcar. Cada enzima en este proceso tiene su propio propósito especial. Por ejemplo, el martillo trabaja con clavos y el destornillador trabaja con tornillos. Individuos con MPS III les falta uno de cuatro enzimas específicamente esenciales en la descomposición de una de las cadenas, llamada *sulfato hiparan*. Esta descomposición del *sulfato hiparan* entonces, no está completa y se mantiene almacenado en cantidades que causa daño progresivamente. Es la cantidad que se acumula que causa muchos problemas físicos. Un bebé usualmente no da indicación de tener el problema, pero con tiempo, esta acumulación de *sulfato hiparan* empieza a señalar síntomas a los 2 a 6 años de edad. Azúcar agregada a las comidas no afecta la cantidad acumulada.

## ¿HAY DIFERENTES FORMAS DE ESTA CONDICIÓN?

Hay cuatro deficiencias diferentes de enzimas que causan el Síndrome Sanfilippo; la condición se describe como tipo A, B, C, o D. Los nombres de las enzimas deficientes de Sanfilippo son *hiparan N-sulfatase* (tipo A), *alpha-N-acetylglucosaminidase* (tipo B), *acetyl-CoA-glucosaminide acetyltransferase* (tipo C), y *N-acetylglucosamine-6-sulfatase* (tipo D). No hay mucha diferencia clínica entre los cuatro tipos del Síndrome Sanfilippo porque los cuatro acumulan el mismo *sulfato hiparan*. Las cuatro enzimas solamente tienen que ver con la descomposición del *sulfato hiparan*. *Sulfato hiparan* se encuentra acumulado principalmente en el cerebro y es responsable por los problemas numerosos que afectan a individuos con todo tipo de MPS III.

## ¿MPS III ES COMÚN?

Un estudio en Holanda dio una citación de 1 en 24,000 nacimientos, pero recientemente, estudios en Holanda y Australia han indicado que este número es muy alto, y la frecuencia de los cuatro tipos combinados es 1 en 70,000 nacimientos. El tipo A es más común en la parte nordeste de Europa, tipo B en el sureste de Europa, y tipos C y D raramente se encuentran. Aunque esta condición es tan rara, las necesidades médicas de cada paciente son tan extensivas, que el efecto que tiene en el sistema médico es mucho más grande que lo que se sugiere con estos números.

## ¿CÓMO SE HEREDA ESTA CONDICIÓN?

Cuando uno piensa en una enfermedad genética, uno piensa en una condición de salud que se hereda de su madre o padre. Muchas condiciones genéticas si se pasan de una generación a la otra, pero algunas enfermedades heredadas están “escondidas” o recesivas y solo se aparecen cuando los dos genes en una persona están afectados. MPS III es una de esas enfermedades. Comúnmente, familias con un hijo afectado con MPS III, no tienen una historia familiar de tener ningún problema genético-MPS III se aparece de repente.

Para entender mejor, es importante comprender la genética en general. Todo humano está formado con dos grupos de genes, uno que viene del padre y el otro de su madre. Así que todo individuo tiene mitad de sus genes de cada pariente. Juntos, el individuo tiene 100% de los genes que se requiere para vivir.

Por cada enzima hecha en el cuerpo, hay dos genes que la formó, una que vino de la madre y la otra del padre. Con casi todas las enzimas, si solamente funciona una de los genes, el casi 50% nivel de la enzima es más que suficiente para que el cuerpo se mantenga saludable. Normalmente, mitad de la cantidad de la enzima puede funcionar el doble de lo que debe. Pero si los dos genes de la mamá y papá no funcionan correctamente, entonces el individuo no tendrá suficiente enzima o no tendrá nada, y sufrirá de esta condición. La condición ocurre solamente cuando los dos genes de la madre y del padre no funcionan correctamente o son recesivos. Esto significa que el individuo hereda los dos genes de la misma enzima defectuosa. Porque cada uno de los padres del niño afectado con MPS III tiene un gene que funciona normalmente, 75% del tiempo o hay 3 en 4 chance que el embarazo tenga un gene que es normal, y el bebe no tenga la condición. Tiene 25% probabilidad o 1 en 4 chance que el bebe herede el gene defectivo de cada padre y tenga la condición. Hay 2 en 3 chance que hermanos del individuo afectado sean portadores del defecto genético donde tienen un

buen gene y uno defectuoso. En general, esta condición es tan rara que la probabilidad que un portador se case con otro portador es muy baja.

## **DIAGNOSIS PRENATAL**

Si uno tiene un hijo con MPS III es posible hacer exámenes genéticos durante embarazos que siguen para averiguar si el siguiente bebe también este afectado. Saber el tipo del Síndrome Sanfilippo es esencial (A B, C, o D) porque cada uno requiere un examen diferente y no es fácil hacer los cuatro exámenes para diagnosticarlo. Es importante consultar a su doctor temprano durante el embarazo si uno quiere que se haga el examen.

## **¿CÓMO PROGRESA ESTA CONDICIÓN?**

El Síndrome Sanfilippo afecta a cada niño en formas diferentes y progresa mas rápidamente en unos que otros. Los bebes comúnmente no señalan tener la condición hasta que tengan 2 a 6 anos de edad. Los cambios vienen poco a poco, así que es más fácil ajustarse a los cambios. La condición tiene tendencia de tener tres etapas.

La primera etapa, durante los anos de prekinder, puede dar mucha frustración a los padres. Pueden preocuparse mucho cuando el niño esta lento en su desarrollo comparado a sus amiguitos de la misma edad, y quizás sientan culpa por la actividad excesiva del niño o mal comportamiento.

Diagnosis a veces se hace tarde porque estos niños no se ven anormales y los síntomas no son característicos, y hay poca evidencia que sugiere que un problema de almacenaje o acumulación existe. El doctor tiene que ser muy perceptivo para reconocer que algo seriamente esta afectándolo y necesitara hacer exámenes de orine y sangre para diagnosticar el problema correctamente. No es raro que una familia tenga mas de un hijo afectado antes que se haga la diagnosis correcta.

La segunda etapa es caracterizada por actividad excesiva, inquietud, y muchas veces muy mal comportamiento. Algunos niños no duermen mucho de noche también. Tristemente, la habilidad para hablar y entender se desaparece gradualmente, y a los padres se les encontrará difícil no poder comunicarse con su hijo. Algunos niños nunca pueden aprender a usar el baño y otros pierden la habilidad.

En la tercera etapa, los niños con el Síndrome Sanfilippo empiezan a andar mas despaciosamente. Les es difícil mantenerse firme en su paso y tienen la tendencia de caerse cuando caminan o corren. La vida será más apacible, entonces, pero los padres necesitaran ayuda con las demandas físicas al cuidar a un niño o adolescente incapacitado.

## **PROBLEMAS CLÍNICAS DE MPS III**

De todos los tipos de MPS, **Sanfilippo (MPS III)** produce menos anormalidades físicas. Es importante que condiciones como una infección del oído o dolor de diente no sea omitida porque el problema de mal comportamiento hace que el examen sea más difícil para el doctor. Los padres quizás tengan que buscar a un doctor o doctora que tenga la paciencia e interés de tratar a un niño con esta enfermedad. No deje de consultar a su doctor si usted creé que su hijo tiene dolor.

Algunos niños con el síndrome de Sanfilippo quizás tengan problemas con coagulación de la sangre durante cirugía y después de la operación. Se recomienda que exámenes se hagan antes para prevenir esta posibilidad. Discute esto con su cirujano.

## **APARIENCIA FÍSICA**

Niños con el síndrome Sanfilippo crecen a estatura casi normal, y cambios en la apariencia quizás sean menos que en otros tipos de MPS. El cabello puede ser más grueso y quizás haya mas cantidad de pelo en el cuerpo. Las cejas usualmente son oscuras en color y gruesas.

## **PROBLEMAS DE NARIZ, GARGANTA, PECHO Y OÍDO**

Los problemas mencionados en esta sección son comunes a niños con MPS, pero ocurren menos a menudo en los individuos con el síndrome de Sanfilippo. La gravedad de estos problemas depende mucho en cada individuo.

### ***Secreción mucosa líquida de la nariz***

El puente de la nariz a veces es chato y el pasaje del seno de la nariz puede ser mas chica por el crecimiento lento de los huesos de la cara y el aumento en densidad de la membrana mucosa de la nariz. La combinación de huesos anormales, con almacenaje en los tejidos suaves en la nariz y garganta, fácilmente puede causar bloqueo de las vías respiratorias. Algunos niños con MPS III tienen drenaje crónico de mucosa clara de la nariz (rinorrea.) Este drenaje crónico se forma porque la anormalidad del drenaje de secreción es causada por infecciones crónicas de los oídos y sinusitis.

### ***Garganta***

Las amígdalas y adenoides frecuentemente se agrandasen y también pueden bloquear las vías respiratorias. La traquea puede enchicarse y ponerse más angosta, y el cartílago flojo, por causa de anomalías del cartílago de la traquea.

### ***Dificultades de respiración***

Frecuentemente hay problemas con resfrío y tos. Quizás estén inquietos y se despierten frecuentemente de noche. A veces el individuo para de respirar por periodos cortos cuando esta durmiendo (apnea.) Pausas de 10 a 15 segundos se consideran normales. Si esto esta ocurriendo, hay posibilidad que el nivel de oxígeno este bajo y puede causar problemas del corazón. Si el pariente nota tos ahogada o episodios de interrupción en la respiración, un especialista puede hacer un estudio con un polysomnograma para evaluar la respiración cuando duerme. Es importante saber que muchos individuos respiran así por años. Apnea nocturna, que raramente ocurre en niños con MPS III, puede ser tratada con tonsiloadenoidectomía o con una máquina que da presión positiva y continua en la trácita respiratoria.

### ***Manejo de problemas respiratorios***

El doctor quizás quiera admitir al niño al hospital por una noche para hacer el polysomnograma. Se ponen monitores en la piel que están conectados a una computadora que pueden medir los niveles de oxígeno en la sangre, la respiración, ondas cerebrales, y otros monitores para evaluar las funciones del cuerpo. Con este estudio, los doctores pueden ver cuanto bloqueo existe y cuanta dificultad tiene el niño moviendo el aire en los pulmones cuando duerme, y el efecto que tiene al cuerpo.

En unos casos, sacando las amígdalas y adenoides puede ayudar la obstrucción y mejorar la respiración, pero es posible que los adenoides crezcan otra vez.

### ***Tratamiento de infecciones respiratorias***

Medicinas pueden afectar a personas con MPS III en formas distintas, así que es esencial que consulte al doctor antes de usar medicinas que no requieren prescripción. Medicinas para controlar la producción de mucosa a veces no ayudan. Medicinas como las antihistaminas secan la mucosa haciéndola mas gruesa y mas difícil de desalojar. Los descongestionantes contienen estimulantes que alzan la presión y causan constricción de los vasos de sangre; ninguna es deseable para personas con MPS III. Medicinas para la tos que contienen calmantes, pueden causar mas problemas con apnea nocturna por el efecto tranquilizante a los músculos y la respiración.

Aunque casi toda persona normal que tiene catarro no necesita antibióticos, individuos con MPS III quizás desarrollen infecciones bacterias de sinusitis o del oído. Estas infecciones deben ser tratadas con antibióticos. Poco drenaje del sinus o oído medio hace difícil el mejoramiento de estas infecciones. Por eso es común que estas infecciones se mejoren con antibióticos, pero entonces devuelvan después que el curso de tratamiento se termine. Terapia con antibióticos continua a veces puede ayudar a algunos con infecciones repetidas. Tubos ventiladores pueden mejorar el drenaje y resolución de esta infección. Es importante consultar un otorringologo con experiencia de MPS III para determinar cual clase de tubo es mejor.

Muchas personas con MPS III desarrollan alergias a antibióticos o pueden adquirir resistencia a estas infecciones. Su doctor puede prescribir otra clase de antibiótico para aliviar este problema. El uso excesivo de antibióticos no es recomendado, pero muchos con MPS III requieren algún tratamiento con casi toda infección adquirida. Necesitará un buen doctor de confianza para el manejo estas infecciones.

### **LA BOCA**

Individuos con MPS III pueden tener la lengua agrandecida. Las encías pueden ser anchas. Los dientes pueden tener espacios grandes con mal formación por el esmalte frágil. Es importante tener buen cuidado dental ya que carias dentales pueden causar mucho dolor. Hay que limpiar y cepillar los dientes regularmente, y si el agua no contiene floro, el niño debe tomar pastillas o liquido de floro. Limpiando adentro de la boca con un palito con esponja remojado en lavado antiséptico de boca ayuda a mantener la boca fresca y previene mal aliento. Un absceso alrededor de un diente puede formarse, aun con el mejor cuidado, por causa de formación anormal del diente. A veces, la única señal que un diente esta infectado es el llanto, irritación, o inquietud.

Si un individuo con MPS III tiene un problema con el corazón, es importante darles un antibiótico antes de un tratamiento dental. La razón es que bacteria en la boca puede entrar en la sangre y causar infección en una válvula del corazón que sea anormal y dañarla aun más. Si hay que extraer un diente con anestésico, debe ser extraído en el hospital bajo el cuidado de un anestesista con experiencia y un dentista, nunca en la oficina del dentista.

## **CORAZÓN**

Dolencia del corazón es común en muchos que tienen MPS, pero problemas serios de corazón raramente ocurren en personas con el síndrome Sanfilippo. Estas dolencias del corazón quizás no causen problema hasta más adelante en la vida de ese individuo. Hay medicamentos disponibles para ayudar con estos problemas del corazón. Su doctor podrá oír un murmullo en el corazón (sonidos causados por la turbulencia de circulación de la sangre en el corazón), si las válvulas son dañadas por la acumulación de muco polisacáridos. Las válvulas del corazón son diseñadas a cerrarse completamente cuando la sangre pasa de una cavidad a la otra, para no retroceder en la dirección opuesta. Si la válvula se debilita, entonces no se cierra completamente causando murmullo cuando la sangre retrocede a través de la válvula. Casi todos con MPS III tienen este problema mencionado, en diferentes grados, pero el problema es moderado usualmente y casi nunca requiere cirugía. Si la condición se empeora, quizás necesite una operación para reemplazar la válvula dañada.

Aunque problemas mayores del corazón son raros, individuos deben tener un examen llamado ecocardiograma, anualmente o más a menudo si su doctor lo recomienda, para determinar si estos problemas han empezado. El examen no duele y es parecido al ultrasonido del feto que se hace cuando una madre está encinta. Se puede identificar problemas del músculo del corazón, la función del corazón, y las válvulas; pero como todo examen médico, quizás no reconozca todo problema posible.

Se debe escoger a un cardiólogo que conoce de estos problemas de MPS III, ya que estos problemas no son reconocidos fácilmente y son raros, en general. Al menos, debe informarle al doctor sobre algunos de los problemas posibles que pueden surgir.

## **HÍGADO Y ESPLENA (BAZO)**

El hígado y el bazo pueden agrandarse un poquito, por la acumulación de los muco polisacáridos, pero casi nunca causan problemas.

## **ABDOMEN Y HERNIAS**

En muchos individuos con MPS III, protuberancia del abdomen es causa de mala postura, debilidad de los músculos, y expansión del hígado y bazo. Frecuentemente, parte del contenido del abdomen se sale de una parte débil de la pared abdominal. Esto se conoce como una hernia. La hernia puede salir del ombligo o de la ingle. Hernias de la ingle deben ser reparadas con una operación, pero a veces se devuelven. Hernias del ombligo (naval) no se operan usualmente, a menos que sean muy chicas y causen estrangulamiento del intestino, o son tan grandes que causan otros problemas. Es muy común que la hernia naval se devuelva también después de una operación.

## **PROBLEMAS DEL INTESTINO**

Muchos individuos con Sanfilippo sufren de vez en cuando con diarrea. No se comprende completamente la causa de esto. A veces, el problema es causado por estreñimiento con escape de excremento suelto detrás del excremento sólido. Pero más a menudo, los padres lo describen como diarrea suelta. Se cree que hay un defecto en el sistema autonómico de los nervios, el sistema que

controla las funciones del cuerpo que sobrepasan el control voluntario. Estudios han encontrado acumulación en las células de los nervios del intestino, así que parece ser probable que movimiento anormal del intestino es la causa de la diarrea.

Un examen de su pediatra y rayo X, si es necesario, puede establecer la causa. El problema quizás se desaparezca mas adelante en la edad del niño, pero puede empeorarse con antibióticos dados con otros problema. Estos episodios de diarrea en algunos individuos con MPS III aparentan ser afectados por la dieta; eliminación de algunas comidas a veces ayuda.

Si antibióticos han causado la diarrea, el comer yogur sencillo frecuentemente ayuda durante estos episodios de diarrea. Esto suple con el origen de la bacteria lactobacillus que previene infección con bacteria ofensiva del intestino que puede causar diarrea o irritarla aun más. Una dieta con poca legumbre quizás ayude también.

Estreñimiento puede ser un problema cuando el niño crezca y sea menos activo y los músculos se debiliten. Si el aumento de legumbres no ayuda o no es posible que el niño los coma, el doctor puede prescribir un purgante o enema.

## **HUESOS Y COYUNTURAS**

Personas con MPS III tienen problemas mínimos con la formación y crecimiento de los huesos.

### ***Coyunturas***

Tiesura de las coyunturas ocurre en todo tipo de MPS, y la cantidad de movimiento de las coyunturas puede limitarse. Este problema con individuos con MPS III es mínimo. Mas adelante puede causar dolor en las coyunturas a causa de ponerse tiesos, pero calor a las coyunturas y medicamentos para el dolor pueden ayudar. El vestir puede ser difícil por el movimiento limitado de los brazos y hombros. Medicamentos para la inflamación como ibuprofen, pueden aliviar esta clase de dolor, pero hay que tener cuidado que no cause irritación al estómago o úlceras.

### ***Las manos***

Niños con el síndrome Sanfilippo tienen dedos retorcidos, ocasionalmente, a causa de contracciones, y quizás no puedan extender sus brazos completamente.

### ***Las caderas***

En algunos individuos con MPS III, las caderas se pueden dislocar, pero no es un problema común, y quizás no necesite tratamiento.

### ***Las piernas y pies***

Muchas personas con MPS III se paran y caminan con las rodillas y caderas dobladas. Esto, en combinación con el tendón de Aquiles apretado, puede causar que caminen en punta pie. A veces tienen genus valgum de las rodillas, pero no se necesita tratamiento, comúnmente. En un caso grave de genus valgum de las rodillas se pueden operar los huesos de la tibia, pero no es común con MPS III. Tienen los pies anchos y pueden estar tiesos con dedos retorcidos, así como las manos.

### ***Manos y pies frías***

Las manos y pies se pueden sentir muy frías en las ultimas etapas de MPS III, resultando en el disfuncionamiento del sistema nervioso que regula la circulación de sangre en los vasos. Quizás no

le moleste al niño, pero si causa problemas, se puede remediar con medias gruesas y guantes en las manos. En la última etapa de esta condición, el control mecánico de temperatura puede ser afectado causando que sude de noche y tenga los pies y manos frías de día. Algunos pueden tener episodios donde la temperatura del cuerpo puede bajar demasiado (hipotermia.) Si esto ocurre, debe pedir consejo a su doctor en como mejor remediar este problema.

### ***La piel***

Personas con MPS III tienen la piel dura y tosca, haciéndose difícil obtener sangre con aguja o inyectarle con una intravenosa. La cantidad de pelo excesivo en la cara y espalda puede crecer en personas con el síndrome Sanfilippo.

## **PROBLEMAS NEUROLÓGICOS: CEREBRO, NERVIOS Y SENTIDOS**

### ***Actividad Epiléptica***

A la etapa avanzada de la condición, niños con el síndrome Sanfilippo pueden tener ataques convulsivos pequeños, donde pierden la habilidad de enfocar y concentrarse momentáneamente (petit mal.) Cuando esto ocurre, el niño aparenta estar “fuera de onda” y es difícil darle de comer.

Algunos pueden tener convulsiones generales que se pueden controlar con medicamento. Durante la convulsión, debe poner el niño en una posición de lado para prevenir aspiración del vomito. Debe quedarse en esa posición hasta que termine la actividad convulsiva. Compruebe que las vías respiratorias estén abiertas y patentes, y no ponga nada en la boca durante el episodio. Se puede prevenir la actividad convulsiva o reducir la frecuencia con medicamentos convencionales comúnmente usados con esta dolencia.

### ***Ojos***

Pueden surgir problemas con la vista causados por cambios en la retina. Almacenaje de muco polisacáridos en la retina puede resultar en pérdida de visión periférica y ceguera nocturna. Ceguera nocturna puede causar que el niño no quiera caminar de noche, o si despierta, tener miedo. A veces, la adición de una luz penumbrosa en la recámara o pasillo, es beneficioso. Si usted tiene una preocupación con la vista de su hijo, un optomólogo puede hacer exámenes para determinar si la causa tiene que ver con la reacción de luz en la retina.

### ***Oídos***

Sordera es común en todo tipo de MPS III. Quizás sea conductiva o por razón de los nervios afectados de los oídos, o combinación de los dos. Puede empeorarse con infecciones frecuentes del oído. Es importante que estos individuos tengan exámenes de la audición regularmente para tratar el problema temprano y así ofrecerle la habilidad máxima para aprender y comunicarse.

### ***Sordera conductiva***

El funcionamiento normal del oído medio depende que la presión detrás del tímpano sea igual que la presión en la parte exterior del canal y la atmósfera. Esta presión es equilibrada por la trompa de Eustaquio que corre a través del oído intermedio a la parte trasera de la garganta. Si la trompa esta bloqueada, la presión detrás del tímpano baja y el tímpano es empujado hacia adentro del oído. Si esta presión negativa continúa, líquido cubriendo el oído medio se acumula y con tiempo se pondrá grueso como la goma. Esto se llama efusión del oído medio.



Es posible darle al niño un anestésico general liviano y con una cortadura pequeña a través del tímpano (miringografía) remover líquido con succión. Un tubito pequeño de ventilación puede ser entonces introducido para mantener el hueco abierto y permitir que el aire entre de la parte exterior del canal hasta que la trompa de Eustaquio funcione apropiadamente. Estos tubitos se pueden salir fácilmente. Si esto ocurre, el cirujano quizás opte a usar tubos-T que no se salen tan fácilmente. Se supone que ya con el tubo ventilador en su puesto, la audición mejore.

### ***Sordera sensoneural (nervios)***

En muchos casos, la causa de sordera neural es por dano a las células de pelo pequeñas en el oído interno. Puede ser acompañado con sordera conductiva, en cual caso se refiera a sordera mezclada. Las dos clases de sordera, neural o conductiva, pueden ser corregidas con audífonos. Se piensa, que en general, audífonos no son utilizados suficientemente.

## **TRATAMIENTO Y MANEJO GENERAL**

### ***Dieta***

No hay suficiente evidencia científica que dice que una dieta en particular ayuda a personas con MPS III, y síntomas como la diarrea va y vienen naturalmente. Algunos padres piensan que algunos problemas desaparecen como la diarrea, exceso de muco fecal, o actividad excesiva, con el cambio de dieta. Reduciendo la ingestión de leche, productos lácteos, azúcar, y comidas con aditivos y colorantes artificiales ha ayudado. Consulte a su doctor o dietista para asegurar que la dieta nueva contiene buena alimentación. Si los problemas de digestión son aliviados, puede tratar de introducir una comida a la vez para mejor reconocer cual comida le hace daño nuevamente.

La introducción de comidas al niño con MPS III no causa muchos problemas, pero algunos no progresan a comer comidas que hay que masticar. Otros aprenden a masticar, pero les molesta comer comidas aterronadas, particularmente si son mezcladas con comidas con textura suave. Muchos rechazan algunas comidas y solo quieren comer ciertas cosas; la razón no es clara.

Cuando el niño pierde la habilidad de tragar fácilmente, puede empezar a toser y chisporrotear al comer. Es mejor servir la comida con consistencia machucada. Quizás tolere la carne mejor si es suave y cocinada lentamente en vez de cortarla en pedazos chicos. Usted puede ayudar que trague moviendo su mano suavemente debajo de la barbilla hacia la garganta para que se mueva la lengua y animarlo para que trague la comida. Atorarse da miedo, y usted puede tranquilizarlo agarrándole la mano o frotándole la espalda.

El tragar se hace difícil para el niño con Sanfilippo cuando crece y la condición empeora. Cuando esto pasa, el individuo puede atorarse y aspirar la comida o líquidos a los pulmones, y puede resultar en pulmonía. Durante este tiempo, darle de comer toma más tiempo y puede perder peso. A veces es difícil que la familia acepte otros métodos de darle de comer como en un tubo gástrico. Una consulta con su genetista y cirujano pediátrico puede ayudarle a hacer esa decisión.

Es importante notar que no hay dieta que previene la acumulación y almacenaje de muco polisacáridos porque son hechos por el cuerpo. Así que reduciendo la cantidad de azúcar u otras componentes dietéticas no previene la acumulación.

### **Ahogo (estrangulamiento)**

Cuando un niño no puede masticar y se le hace difícil tragar, hay riesgo que se atore. La comida, especialmente la carne, debe ser cortada en pedazos chicos y cocinada lentamente para suavizarla. Aún con esta precaución, el niño puede atorarse. Si esto ocurre, actúe rápidamente y vire al niño boca abajo, o con la cabeza en sus rodillas y dele tres o cuatro golpes entre los hombros en la espalda. Si es necesario, trate de sacar el pedazo de comida con sus dedos en la garganta. Darle golpes a la espalda cuando está sentado recto puede empeorar la situación porque quizás aspire la comida en vez de tratar de toser.

Si al niño le da fiebre unos días después de un episodio de estrangulamiento, consulte a su doctor. Es posible que halla aspirado un pedacito de comida a los pulmones; se necesita tratamiento especial para una pulmonía que ha surgido.

### **El Masticar**

A medida que pierden el sentido de su ambiente, muchos niños con Sanfilippo se entretienen meciéndose, masticando sus dedos y ropa, o cualquiera cosa en su alrededor. Hay poco que uno puede hacer para evitar este comportamiento, así que es mejor ofrecerles diferentes cosas que pueden chupar y masticar; por ejemplo, juguetes de caucho, juguetes de dentición, y bloques de Lego grandes.

Si el problema es serio y el niño empieza a herir sus dedos, es posible inmovilizar los codos con tablilla por períodos durante el día, para que las manos no puedan alcanzar la boca.

### **Terapia física**

Cuando el niño es móvil y joven, terapia física quizás no sea necesaria. Quizás necesite fisioterapia para el pecho para descongestionar con una infección de los pulmones.

A la medida que crece, las coyunturas de los pies y tobillos se ponen tiesos y espásticos. Hidroterapia quizás ayude para movilizar estas coyunturas. Fisioterapia con alcance de movimiento quizás ayude también, pero no tiene que ser intensivo. Ejercicios que causan dolor deben ser evitados.

Cuando el niño esta inmóvil, es importante que tenga suficiente soporte cuando esté sentado para evitar presión desigual a algunas coyunturas. Si se desarrolla una deformidad a la coyuntura del tobillo y el caminar se le hace difícil, una tobillera especial quizás ayude.

### **Anestésicos**

Al darle un anestésico a un individuo con MPS III requiere mucha habilidad y debe ser dada por un anestesista con experiencia. Debe informarle a la escuela de su hijo / hija o cualquiera persona que ayuda con el cuidado en caso que en una emergencia no se puedan comunicar con usted. Si tiene que ir a otro hospital en una emergencia, debe advertirle al anestesista que puede causar problema el introducir un tubo ventilador en la traquea. Las vías respiratorias pueden estar achicadas y puede requerir un tubo pequeño.

Introducción del tubo puede ser difícil y quizás requiera el uso de un broncoscopio flexible con introducción lenta y con mucho cuidado. El cuello también puede estar suelto y relajado y cambiando la posición durante la intubación puede causar daño a la columna vertebral. A algunos individuos les es difícil respirar ya cuando se saca el tubo ventilador. Debe advertirle al medico estos problemas críticos con anestesia, si no los reconoce. Con cualquiera operación electiva, es

importante escoger a un anestesista que tenga buena experiencia con esta clase de problema. Quizás requiera que una operación sea hecha en un hospital regional y no un hospital local. En general, individuos con MPS III tienen menos problemas con anestesia que los que tienen otro tipo de la condición.

### **Pubertad**

Niños y niñas con Sanfilippo tendrán los cambios normales asociados con la pubertad.

### **Tiempo de vida**

El tiempo de vida de MPS III varía. Típicamente, individuos con MPS III viven hasta los años de adolescencia. Algunos no vivirán hasta entonces, y otros hasta los veinte y pico. Algunos afectados moderadamente han vivido hasta los treinta y pico, y raramente hasta los cuarenta. Los padres se preocupan de la muerte de su hijo, pero comúnmente es muy apacible. Es beneficioso para el padre y madre prepararse antemano de la muerte de su hijo / hija.

### **Maneras para hacer la vida más tolerable**

Personas familiarizados con Sanfilippo reconocen que no hay mucho que se pueda hacer para cambiar el comportamiento del niño con Sanfilippo. La familia tiene que adaptarse lo más posible para poder sobrevivir, y también tomarse tiempo separados del niño afectado.

Algunos padres tratarán de modificar el comportamiento de su hijo con el consejo de un psicólogo; algunos han reportado triunfo limitado, pero es inevitable que cambios en comportamiento continúen con el progreso de la enfermedad y técnicas para tratar de modificar el comportamiento no ayuden por mucho tiempo.

### **Adaptación del hogar**

Padres encuentran beneficioso el uso de un cuarto separado, en la casa, para el cuidado del niño con el síndrome. El cuarto debe estar cerca para poder oírle fácilmente, y

seguro, para que el niño pueda jugar solo por unos momentos sin supervisión, y así pueda usted cocinar o hacer una llamada telefónica en paz. Muebles frágiles o con esquinas agudas deben ser removidos y reemplazados con almohadas grandes en el piso. Quizás tengan que cambiar el vidrio en las ventanas con vidrio especial que no se rompe, y el piso debe ser la clase que es fácil de limpiar. Sus juguetes favoritos deben ser durables y estar accesibles. La televisión y altoparlantes con estereo deben ser puestos arriba de un estante o suspendidos del cielorraso, y operados usando control remoto.

### **Dificultades durmiendo**

Muchos niños con Sanfilippo son inquietos de noche y solo pueden dormir dos horas a la vez. No se sabe la razón. Es a veces posible usar medicamento para ayudarlo a dormir, pero quizás tome tiempo averiguar cual medicamento es efectivo. Drogas pierden su efecto después de uso largo. Algunos padres optan usar el medicamento solo en ciertas noches por semana, o después del uso de unas semanas, paran de usarlas por falta de efecto. Es vital que el paciente pueda dormir para poder hacer frente durante el día; así que no vacile en preguntarle al doctor por ayuda con medicamentos.

Algunos padres encuentran que duermen mejor poniéndolos a dormir más tarde en la noche y manteniendo una rutina. El pensar que el niño puede despertar de noche y tener un accidente

cuando todos duermen preocupa a los padres. Algunos encuentran que puede ayudar poner una tranca en la parte exterior de la puerta o una alarma especial que notifique que el niño / la niña ha salido del cuarto durante la noche.

Usando solamente un colchón en el suelo sin muebles en la recámara ayuda a prevenir caídas y heridas de noche.

### **Actividad excesiva**

Casi todo niño con Sanfilippo pasa por una etapa cuando se mete en todo, es difícil controlarlo, y no reconoce peligro. Es difícil cambiar este comportamiento con medicamento; en vez, es mejor adaptar la casa en la manera ya descrita. Un patio donde el niño puede correr es más beneficioso.

Es provechoso si el niño se asocia con un grupo de niños con quien jugar, va a la escuela, o se une con otros niños después de las clases en un programa que tiene variedad de actividades en que ocuparlo. Idealmente, debe haber suficiente espacio para que el niño pueda correr y mantener vigor físico lo más tiempo posible. Muchos se calman con el movimiento del automóvil y viajan bien.

### **El gozo de su niño / niña**

El niño con el síndrome Sanfilippo tendrá una vida muy distinta a la mayoría de niños, pero tiene una personalidad deleitosa y es muy amoroso.

Niños afectados con MPS III darán amor que es totalmente incondicional. Los hará reír en momentos cuando usted piensa que nunca podrá reír de nuevo. Su amor es infectuoso a todos en su alrededor. Se comunica con uno, aun cuando ya no pueden hablar. Sus ojos pueden engañar, su sonrisa los seducirá, y alzará su espíritu aun cuando uno creyó que nada puede ayudar.

### **Tomando tiempo aparte**

El cuidado de un niño extremadamente afectado es trabajo duro. Los padres tendrán que tomar tiempo aparte regularmente para poder continuar con el cuidado de este niño, para no agotarse. Los hermanos y hermanas también necesitarán atención y deben ser llevados a paseos sin el niño con MPS III.

### **Información de servicios de salud**

Asistencia es disponible en clínicas genéticas y agencias especializadas en inválidos. Quizás quiera investigar Servicios Sociales, Seguro Social, Medicaid o la Ley de Katie Beckett. Investigue estas opciones, y otras, en su estado o en su Departamento de Salud. Si tiene una trabajadora social designada para usted, el o ella puede ubicar información adicional con recursos para su familia.

### **Educación**

Algunos niños con MPS III pueden beneficiarse siendo a la escuela y gozan socialmente estar entre otros niños. Es importante mantener buena comunicación con el sistema de escuelas para desarrollar el programa educacional con más beneficio para su hijo.

## **TRATAMIENTO ESPECÍFICO PARA MPS III**

### **La teoría acerca del tratamiento de MPS III**

La Doctora Elizabeth Neufeld pudo demostrar que cantidades pequeñas de enzimas lisinas, aunque son intracelulares, pueden ser producidas por secreción de células normales. La secreción de estas

enzimas puede ser llevada a células contiguas y dirigida a lisinas que funcionan normalmente. Fue, entonces, demostrado que el bioquímico defectuoso en una célula que le hace falta la lisina enzimática, puede ser corregido al recoger la cantidad pequeña de la célula contigua que es normal. Este fenómeno se refiere como “sección cruzada” y es la base de toda la estrategia terapéutica siendo desarrollada hoy en día para encontrar cura o resolución de esta anomalía.

### **Transplante de médula ósea**

Por años, el transplante de la médula ósea ha sido usado selectivamente en el tratamiento de MPS. Algunos niños con MPS I han beneficiado de un transplante, pero este tratamiento no se recomienda, por ahora, para individuos con MPS III. El transplante de médula ósea no ha sido comprobado a tener efecto en la prevención del deterioramiento del cerebro. Para obtener la última información en opciones de tratamiento, haga contacto con la Sociedad Nacional de MPS (National MPS Society.)

No es la intención que este libro sea sustituto de recomendaciones médicas. El material que contiene y las opiniones expresadas en “*Guía Para Comprender el Síndrome Sanfilippo*” no reflejan, necesariamente, la visión de la Sociedad Nacional de MPS o sus miembros. Este librito puede ser reproducido o copias hechas y encargadas por un costo pequeño, a través de la Sociedad Nacional de MPS.