

## Objetivos de la Asociación

Los objetivos genéricos de la Asociación, todos de interés general y sin ningún ánimo de lucro, son:

- Fomento de la investigación científica sobre las causas, desarrollo y terapia para las mucopolisacaridosis y síndromes relacionados.
- Asesoramiento, apoyo e información a las familias afectadas.
- Promoción de seminarios, conferencias y actos públicos para favorecer el intercambio de conocimiento y su divulgación entre el personal médico, científico y los pacientes.
- Promoción en general, de actuaciones de carácter preventivo y concretamente de aquellas que eviten la transmisión genética.
- Divulgación de las MPS y otros síndromes relacionados.
- Promoción de becas científicas, premios, etc.

## Colabora con nosotros

Nuestros números de cuenta:

### MPS ESPAÑA

CAIXA DE CATALUNYA: 2013-0112-13-0200482231  
LA CAIXA: 2100-2390-65-0200012780

### MPS CASTILLA-LA MANCHA

CAJA MADRID: 2038-3322-72-3001002650

### MPS VALENCIA

LA CAIXA: 2100-1477-58-0200077556

### MPS ANDALUCÍA

CAIXA DE CATALUNYA: 2113-1611-74-0200255501

Teléfonos de ayuda: **617 080 198**  
**661 710 152**



### MPS ESPAÑA

C/ Anselm Clavé, 1  
08787 La Pobla de Claramunt  
(Barcelona)

Tels. 617 080 198 - 661 710 152  
Tel./Fax 93 804 09 59

CIF G-63282917  
Nº Registro Nacional: 171505

### Sedes:

### MPS VALENCIA

C/ Coladores, 24 8ª puerta  
46960 Aldaia (Valencia)  
Tel. 689 931 219

### MPS CASTILLA LA MANCHA

C/ Republica Argentina, 52  
13610 Campo de Criptana  
(Ciudad Real)  
Telf.: 615 16 21 29

### MPS ANDALUCÍA

Avda. Manolete, 21, 5º E  
14005 Córdoba  
Telf.: 629 309 896

### MPS MURCIA

C/ Gabriel Luján, 1 Bloque 2 bj.E  
30120 El Palmar (Murcia)  
Telf.: 639 326 984

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

[info@mpssp.org](mailto:info@mpssp.org)



Asociación de las  
Mucopolisacaridosis  
y síndromes relacionados

## SÍNDROME DE SANFILIPPO MPS III

Viaja con nosotros  
a la luz de la esperanza



# MUCOPOLISACARIDOSIS

MPS I	Hurler, Hurler-Scheie, Scheie
MPS II	Hunter
MPS III	Sanfilippo A,B,C y D
MPS IV	Morquio A, B
MPS VI	Maroteaux-Lamy
MPS VII	Sly
MPS IX	Déficit de Hialuronidasa

## SANFILIPPO O MPS III

El síndrome de Sanfilippo es un desorden degenerativo raro del sistema nervioso central que pertenece a un grupo de enfermedades genéticas conocidas como desórdenes lisosomales de almacenaje.

Se ha comprobado que cuatro deficiencias enzimáticas diferentes causan el síndrome de Sanfilippo.

La enfermedad se describe como:  
Tipos A,B,C o D.

Estas enzimas son:

**Sanfilippo A Heparan-N-Sulfatasa**

**Sanfilippo B Acetilglucosaminidasa-N-a**

**Sanfilippo C AcetilCoa: Acetiltransferasa-N**

**Sanfilippo D Sulfatasa-6 Acetilglucosamina-N**

Los bebés con MPS III normalmente parecen normales al nacer, los síntomas característicos empiezan a aparecer con el tiempo.

Los niños con el síndrome de Sanfilippo carecen de una enzima esencial (heparan-N-sulfatasa).

Esta ausencia conduce a la acumulación de las sustancias tóxicas en el cerebro, que tienen un efecto devastador en el desarrollo neurológico del niño.



# HERENCIA

Las MPS son enfermedades hereditarias transmitidas a los hijos por padres portadores del mismo gen afecto, a excepción de la MPS II o enfermedad de Hunter, en que la madre es únicamente la portadora. La frecuencia hereditaria cuando los dos padres son portadores es de un 25% de que sea afecto, menos en la MPS II o enfermedad de Hunter que es de un 50% afecto.

Si existe antecedente familiar afectado por alguna de estas enfermedades mediante un examen prenatal se puede saber si el feto está afectado por una MPS.

## SÍNTOMAS

A diferencia de las otras formas de MPS, los síntomas aparecen después del primer año de vida. De manera característica, se presenta una disminución en la capacidad de aprendizaje entre las edades de 2 y 6 años. El niño puede tener un crecimiento normal durante los primeros años, pero su estatura final está por debajo del promedio. El retraso en el desarrollo es seguido por un deterioro del estado mental.

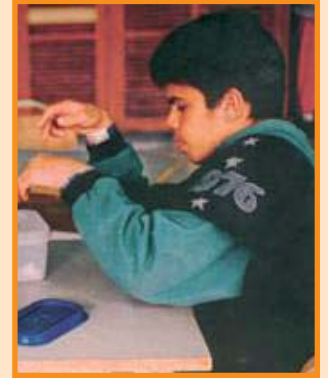
**Otros síntomas abarcan:**

- Problemas de comportamiento
- Rasgos faciales toscos
- Diarrea
- Labios gruesos
- Cejas gruesas
- Dificultades para dormir
- Articulaciones rígidas que posiblemente no se extiendan por completo
- Problemas para caminar.



## Pronóstico

El síndrome provoca síntomas neurológicos considerables, como retardo severo, y el CI (coeficiente intelectual) puede estar por debajo de 50. La mayoría de las personas con este síndrome viven hasta los años de adolescencia; algunos pueden vivir más, mientras que otros con formas severas de la enfermedad mueren a una edad más temprana. Los síntomas parecen más severos en los pacientes con el síndrome de Sanfilippo tipo A.



**Posibles complicaciones**

- Ceguera
- Incapacidad para cuidar de sí mismo
- Convulsiones
- Retardo mental
- Daño neurológico que empeora lentamente y que a la larga requiere el uso de una silla de ruedas.

## TRATAMIENTO

No hay tratamiento específico de la enfermedad aunque si tratamientos paliativos.

Actualmente se está en estudio la terapia de reemplazo enzimático y la terapia génica.

