

**Catedrático:** Quim. Gladys Elena Gordillo Aguilar

**Materia:** Bioquímica

**Trabajo:** Resumen con un ejemplo de enzima, analizando su función y su relación con alguna enfermedad

**Nombre de la alumna:** Luz Angeles Jiménez Chamec

**Licenciatura:** Medicina humana    **Semestre:** 1° B

**Fecha:** 14 de octubre del 2020

# Enfermedades metabólicas producidas por enzimas defectuosas/Enfermedad De Tay-Sachs

---

Esta enfermedad es una enfermedad hereditaria que afecta más comúnmente a los judíos del Este de Europa.

Aparece aproximadamente a los 5 meses de vida y el niño muere más o menos a los 5 años de edad.

## CAUSA

La enfermedad es causada por una deficiencia de una enzima llamada HEXOSAMINIDASA, que en condiciones normales esta enzima tiene la función de degradar sustancias grasas llamadas gangliósidos.

A consecuencia de esto la célula tiene sobrepoblación de estos gangliósidos y no puede llevar a cabo sus funciones normales. Esto es muy peligroso ya que los gangliósidos son componentes fundamentales del plasmalema neuronal.

## TRATAMIENTO

Desgraciadamente no existe.

## DIAGNÓSTICO

Mediante las pruebas prenatales llamadas amniocentesis y muestra del villus coriónico (CVS).

## Enfermedad de Tay-Sachs

La enfermedad de Tay-Sachs es un mal hereditario fatal que afecta el sistema nervioso central. La forma más común de esta enfermedad afecta a los bebés, que parecen tener un aspecto saludable al nacer y desarrollarse normalmente durante los primeros meses de vida. Luego el crecimiento se hace más lento y aparecen los síntomas. Lamentablemente todavía no existe un tratamiento para estos bebés. Los bebés con la enfermedad de Tay-Sachs carecen de una

enzima (proteína) llamada hexosaminidasa A (hex A), necesaria para descomponer algunas sustancias grasas del cerebro y las células nerviosas. Estas sustancias se acumulan y destruyen gradualmente el cerebro y las células nerviosas, hasta que todo el sistema nervioso central deja de funcionar. Los síntomas de la enfermedad de Tay-Sachs clásica aparecen entre los 4 y los 6 meses de vida, cuando el bebé en apariencia sano deja gradualmente de sonreír, de gatear o de darse vuelta, pierde su capacidad para asir o alcanzar cosas y, con el tiempo, queda ciego, paralítico y no tiene conciencia de lo que le rodea. El fallecimiento se produce antes de los 5 años de edad.

**¿Quiénes corren el riesgo de padecer la enfermedad de Tay-Sachs?** La enfermedad sobreviene con mayor frecuencia entre los descendientes judíos de Europa Central y del Este (ashkenazi). Alrededor de uno de cada 30 judíos norteamericanos llevan el gen de Tay-Sachs. Algunos individuos no judíos de origen canadiense francés (del valle oriental del río San Lorenzo, en Québec) y los miembros de la población cajún de Louisiana corren un riesgo similar. Los miembros de estos grupos étnicos tienen 100 veces más posibilidades de padecer la enfermedad que quienes no pertenecen a estos grupos. Sin embargo, el tipo juvenil de la enfermedad de Tay-Sachs no necesariamente tiene una mayor incidencia en estos grupos.

**¿Cómo se transmite esta enfermedad?** Sólo a través de la herencia. Un portador del gen de Tay-Sachs tiene un gen normal para la enzima hex A y un gen Tay-Sachs. El portador no desarrolla la enfermedad y lleva una vida normal, saludable y plena. Sin embargo, cuando dos portadores deciden ser padres:

- Existe una probabilidad en cuatro de que cualquiera de sus hijos herede un gen de Tay-Sachs de cada uno de sus padres y desarrolle la enfermedad.
- Existe una probabilidad en cuatro de que el niño herede el gen normal de cada uno de sus padres y, en consecuencia, esté absolutamente libre de la enfermedad y del gen de Tay-Sachs.
- Existen dos probabilidades en cuatro de que el niño herede un gen de cada clase y sea portador como sus padres y no desarrolle la enfermedad.

Si sólo uno de los padres es portador del gen, ninguno de sus hijos tendrá la enfermedad, pero todos tendrán un 50 por ciento de probabilidades de heredar el gen de Tay- Sachs y ser portadores.

El tipo clásico infantil de Tay-Sachs es el más común. Sin embargo, hay otras deficiencias poco comunes de la enzima hex A que, en ocasiones, se incluyen dentro de la denominación genérica de enfermedad de Tay-Sachs. A menudo se las conoce como deficiencia de hex A juvenil, crónica y del adulto. Los individuos afectados tienen niveles bajos de la enzima hex A, que está completamente ausente en el tipo infantil clásico. Esto permitiría explicar por qué los síntomas aparecen en una etapa posterior de la vida y son, por lo general, más leves que los de la enfermedad Tay-Sachs infantil clásica. Los niños con deficiencia de hex A juvenil desarrollan síntomas similares a los del tipo infantil pero entre los 2 y los 5 años. Aunque la enfermedad sigue un curso más lento, la persona afectada generalmente fallece antes de los 15 años de edad. Los síntomas de la deficiencia crónica de hex A también pueden comenzar alrededor de los 5 años, pero son mucho más leves que los que caracterizan a los tipos infantil y juvenil. La capacidad mental, la visión y la audición permanecen intactas, pero se presentan problemas para pronunciar palabras, debilidad muscular, calambres, temblores, un andar vacilante y, en ocasiones, enfermedades mentales. Los adultos con insuficiencia de hex A experimentan muchos de los mismos síntomas que los individuos que padecen el tipo crónico, pero los síntomas comienzan en una etapa posterior de la vida.

Lamentablemente no hay cura ni tratamiento que impida que la enfermedad siga su curso. Sólo se puede hacer que los niños afectados lleven la vida más cómoda que sea posible.

**¿Puede la enfermedad de Tay-Sachs diagnosticarse antes del nacimiento?** Sí. Mediante las pruebas prenatales llamadas amniocentesis y muestra del villus coriónico (CVS) es posible diagnosticar la enfermedad de Tay-Sachs antes del nacimiento. En la amniocentesis, que generalmente se practica entre las semanas 15 y 18 del embarazo, se inserta una aguja en el abdomen de la madre para tomar una muestra del líquido que rodea al feto. El

líquido contiene células fetales que son analizadas para detectar la presencia de hex A.

En el análisis del villus coriónico (CVS), el médico toma una muestra de las células ya sea mediante un tubo delgado insertado en la vagina y el cuello del útero hasta la placenta o bien insertando una aguja en el abdomen de la madre. La placenta contiene células que son genéticamente idénticas a las del feto, las que son analizadas para determinar la presencia de la enzima hex A. Por lo general, el CVS se realiza entre las semanas 10 y 12 del embarazo. Si las pruebas prenatales demuestran la presencia de la enzima hex A, el bebé no tendrá la enfermedad de Tay-Sachs. En cambio, si le falta esta enzima, el bebé desarrollará la enfermedad. En algunos casos excepcionales, la realización de pruebas genéticas basadas en el ADN permiten determinar si el feto tiene Tay-Sachs infantil u otro tipo de deficiencia de la enzima hex A y, posiblemente, el grado de gravedad de la enfermedad que sufre. Se están investigando otros enfoques que recurren a la fertilización in vitro (y analizan genéticamente los embriones para que sólo los sanos sean implantados en la madre), pero la seguridad y la exactitud de estos métodos siguen siendo inciertas todavía.

**¿Cómo puede un individuo saber si es portador del gen? Se puede realizar un análisis que mide la cantidad de enzima hex A que contiene la sangre. En cantidad de enzima, los portadores del gen Tay-Sachs tienen la mitad de lo que tienen los no portadores, pero esta cantidad es más que suficiente para las necesidades propias del portador. También puede utilizarse una muestra de sangre para realizar pruebas genéticas basadas en el ADN. Estas pruebas se realizan para detectar mutaciones (cambios) conocidas del gen hex A que causan los cuatro tipos de enfermedad de Tay-Sachs. Estas pruebas son muy útiles cuando son inciertos los resultados de la prueba común de portador explicada anteriormente. Las pruebas de ADN también pueden utilizarse para diagnosticar los tipos de deficiencia de la enzima hex A de aparición tardía.**

**¿Dónde se puede realizar un análisis para determinar si un individuo es portador? Las clínicas o centros de servicios genéticos**

ofrecen pruebas para determinar si una persona es portadora del gen de Tay-Sachs. El médico podrá indicarle dónde realizar el estudio. De lo contrario, usted puede comunicarse con la National Tay-Sachs and Allied Diseases Association para obtener información. Los centros de servicios genéticos realizan los estudios de portador correspondientes que permiten determinar si uno o ambos padres son portadores del gen. Los asesores en genética podrán explicarle los resultados del estudio para que usted sepa si sus hijos corren o no el riesgo de padecer la enfermedad.

**¿Qué investigaciones sobre la enfermedad de Tay-Sachs están realizando los becarios de March of Dimes?** Los investigadores auspiciados por March of Dimes han ayudado a señalar varias mutaciones del gen hex A causantes de algunos tipos poco comunes de deficiencia de la enzima hex A. La información sobre mutaciones específicas permite realizar un mejor diagnóstico y estudios de portador para todos los tipos de Tay-Sachs. March of Dimes también apoya a muchos becarios que investigan la terapia genética, por medio de la cual los científicos transfieren un gen normal a las células para reemplazar al gen faltante o anormal. La meta es curar o aliviar los síntomas de diversas enfermedades genéticas. Hoy se están realizando pruebas de este tratamiento revolucionario en pacientes con diversas enfermedades genéticas, y es muy probable que con el tiempo este enfoque ofrezca mayores esperanzas para los niños con Tay-Sachs.

Es una enfermedad familiar que se encuentra predominantemente en los judíos asquenazí y que produce la muerte temprana. Causas, incidencia y factores de riesgo La enfermedad de Tay-Sachs se produce por una deficiencia de hexosaminidasa, una enzima que es importante en el metabolismo de los gangliósidos (un tipo de sustancia química que se encuentra en el tejido nervioso). Estos gangliósidos, en particular el gangliósido GM2, se acumulan luego en el cerebro, produciendo deterioro neurológico. La enfermedad se hereda como un gen recesivo y 1 de cada 25 miembros de la población judía asquenazí es portador del gen. La enfermedad de Tay-Sachs se ha clasificado en infantil, juvenil y adulta, dependiendo de la edad de inicio y el tipo de síntomas. La mayoría de las personas con la enfermedad desarrollan la forma infantil.

## **Síntomas**

**Los síntomas comienzan a aparecer generalmente entre los 3 y los 6 meses de edad con una tendencia a un progreso rápido y el niño generalmente muere a los 4 ó 5 años de edad.**

- Pérdida de las habilidades motoras.**
  - Aumento en la reacción de sobresalto.**
  - Disminución en el contacto visual, ceguera.**
  - Sordera**
  - Demencia**
  - Apatía**
  - Irritabilidad**
  - Convulsiones**
  - Parálisis**
  - Disminución del tono muscular (pérdida de la fuerza muscular)**
  - Pérdida de la función muscular**
  - Retraso en el desarrollo de habilidades mentales y sociales**
  - Crecimiento lento**
  - Signos y exámenes**
  - Antecedentes familiares**
  - Examen físico**
  - Análisis de enzimas del tejido corporal/sanguíneo para identificar los niveles de hexosaminidasa**
  - Examen ocular que revela un punto color rojo cereza en la mácula**
- Tratamiento** No existe tratamiento para esta enfermedad en sí, sólo formas para hacer la vida del paciente más cómoda. **Grupos de apoyo** El estrés causado por la enfermedad a menudo puede aliviarse con la vinculación del paciente a grupos de apoyo, donde los integrantes comparten experiencias y problemas comunes. **Ver grupos de apoyo para la enfermedad de Tay-Sachs.**
- Expectativas (pronóstico)** Los niños afectados por esta enfermedad tienen síntomas progresivos y generalmente mueren a la edad de 4 ó 5 años.

**Complicaciones Nota:** los síntomas aparecen durante los 3 a 10 primeros meses de vida y progresan hasta presentarse pérdida de todos los movimientos voluntarios, espasticidad y convulsiones, causando finalmente la muerte alrededor de los 4 ó 5 años de edad. Situaciones que requieren asistencia médica Se debe acudir al servicio de emergencias o llamar al número de emergencia local (como el 911 en los Estados Unidos) si el niño tiene una convulsión de origen desconocido; si la convulsión es diferente de otras convulsiones anteriores; si el niño tiene dificultades respiratorias o si la convulsión dura más de 2 ó 3 minutos. Igualmente, se debe buscar asistencia médica si el niño sufre una convulsión de menos de 2 ó 3 minutos o presenta otros cambios de comportamiento notorios.

## **Pruebas y exámenes**

El proveedor de atención médica examinará al bebé y preguntará acerca de los antecedentes familiares. Los exámenes que se pueden hacer son:

- Examen de enzimas en la sangre o tejido corporal para verificar los niveles de hexosaminidasa
- Examen ocular (revela un punto color rojo cereza en la mácula)

## **Grupos de apoyo**

El estrés causado por la enfermedad puede aliviarse al unirse a grupos de apoyo, cuyos integrantes comparten experiencias y problemas comunes.

## **Tratamiento**

No existe tratamiento para esta enfermedad en sí, solo formas para hacer la vida de la persona más cómoda.

## **Grupos de apoyo**

El estrés causado por la enfermedad puede aliviarse al unirse a grupos de apoyo, cuyos integrantes comparten experiencias y problemas comunes. Los

**siguientes grupos pueden proporcionar más información acerca de la enfermedad de Tay-Sachs:**

- **National Organization for Rare Disorders**
- **National Tay-Sachs and Allied Diseases Organization**
- **NLM Genetics Home Reference**

## **Expectativas (pronóstico)**

**Los niños con esta enfermedad tienen síntomas que empeoran con el tiempo y generalmente mueren hacia la edad de 4 o 5 años.**

## **Posibles complicaciones**

**Los síntomas aparecen durante los primeros 3 a 10 meses de vida y progresan hasta presentarse espasticidad, convulsiones y pérdida de todos los movimientos voluntarios.**

## **Cuándo contactar a un profesional médico**

- **Su hijo tiene una convulsión de origen desconocido**
- **La convulsión es diferente de otras convulsiones anteriores**
- **El niño tiene dificultad respiratoria**
- **La convulsión dura más de 2 a 3 minutos**

## **Prevención**

**No hay manera conocida de evitar esta enfermedad. Las pruebas genéticas pueden detectar si usted es un portador del gen para este trastorno. Si usted o su pareja pertenecen a una población de alto riesgo, es posible que quiera buscar asesoría genética antes de iniciar una familia.**

**Si ya está embarazada, con el análisis del líquido amniótico, se puede diagnosticar la enfermedad de Tay-Sachs en el útero.**

## Referencias bibliográficas

- <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001417.htm>
- [https://es.wikibooks.org/wiki/Enfermedades\\_metab%C3%B3licas\\_producidas\\_por\\_enzimas\\_defectuosas/Enfermedad\\_De\\_Tay-Sachs](https://es.wikibooks.org/wiki/Enfermedades_metab%C3%B3licas_producidas_por_enzimas_defectuosas/Enfermedad_De_Tay-Sachs)