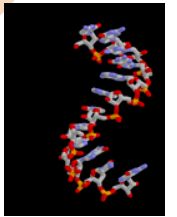
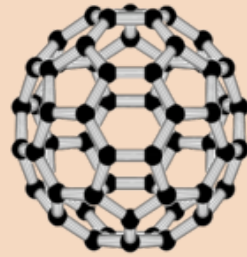


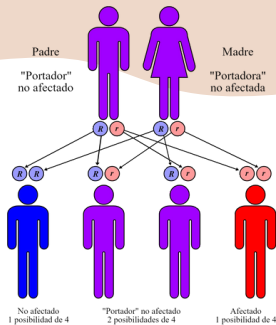
ENFERMEDAD DE TAY SACHS



ELABORADO POR: LUIS ALBERTO ALVAREZ HERNANDEZ

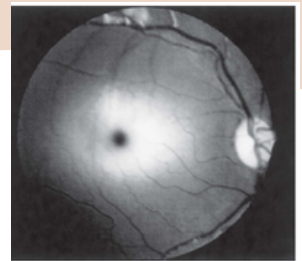
TAY SACHS

Enfermedad autosómica recesiva hereditaria, se observa sobre en lactantes. Se presenta durante las primeras semanas o meses de la vida, casi siempre hacia el cuarto mes.



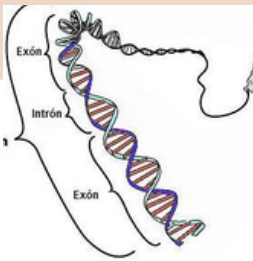
ANOMALIA ENZIMÁTICA

Deficiencia de hexosaminidasa A, por la deficiencia se acumula el gangliósido G en las neuronas de la corteza cerebral, en las células de Purkinje, en células ganglionares retinianas, y en menor medida, en las neuronas de menor tamaño del tallo encefálico y la médula espinal.



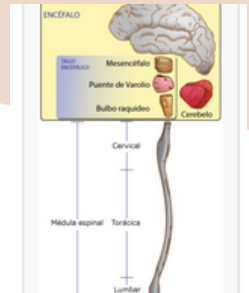
ETIOLOGIA

Se produce como consecuencia de la pérdida de actividad de la enzima Hex A. El gen responsable se encuentra en el cromosoma 15 y codifica para la subunidad alfa de la enzima Hex-A.



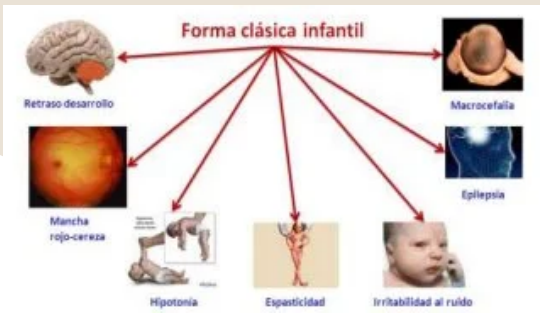
FISIOPATOLOGIA

Los bebés parecen normales al nacer y se desarrollan normalmente hasta los 6 meses, perdiendo gradualmente sus capacidades físicas y mentales. Quedan ciegos, sordos, mentalmente retrasados y paralizados solo en 1 o 2 años y la mayoría no viven más allá de los 5 años.



MANIFESTACIONES CLINICAS

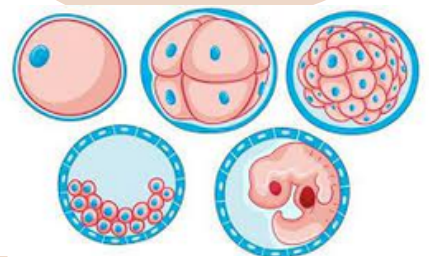
Sobresalto anormal a estímulos acústicos, falta de atención, irritabilidad y reacciones deficientes a los estímulos visuales, seguidos por retraso del desarrollo psicomotor o incluso regresión con incapacidad para girar sobre sí mismo y sentarse.



DIAGNÓSTICO

Prenatal: prueba genética para determinar si el feto ha heredado copia defectuosa del gen de ambos padres.

Genético preimplantacional: se extraen óvulos de la madre para su fecundación, observando el embrión antes de ser implantado en el útero, seleccionando solo los embriones sanos.



TRATAMIENTO

No hay tratamientos efectivos para la TSD. Inhibidores de la síntesis de gangliósidos y terapias de sustitución de la enzima Hex-A como tratamientos potenciales. Como prevención identificar mediante pruebas de la actividad de la Hex-A o mediante pruebas de ADN que detecten mutaciones génicas concretas.

