



# UDRS

## Mi Universidad

*Morales López Ingrid Yamileth*

*Parcial IV*

*Genética humana*

*QFB. Hugo Nájera Mijangos*

*Medicina humana*

*Tercer semestre*

*Comitán de Domínguez, Chiapas a 21 de noviembre del 2024*

## INTRODUCCIÓN SÍNDROME DE TAY-SACHS

El síndrome de Tay-Sachs es una enfermedad genética neurodegenerativa que afecta principalmente a los niños. Es causada por una mutación en el gen HEXA, que impide la producción de una enzima esencial llamada hexosaminidasa A. Esta enzima es crucial para la descomposición de ciertos lípidos en el cerebro. Sin ella, estos lípidos se acumulan, causando daño neuronal progresivo.

Los síntomas suelen aparecer en la infancia y pueden incluir retraso en el desarrollo, pérdida de habilidades motoras, ceguera y convulsiones. El síntoma característico es la mancha rojiza en la retina. Desgraciadamente, el síndrome de Tay-Sachs es una condición fatal, con una esperanza de vida que raramente supera la infancia. La enfermedad es más prevalente en ciertas poblaciones, como los judíos ashkenazíes, lo que ha llevado a la implementación de programas de cribado genético para identificar portadores.

El síndrome se hereda de manera autosómica recesiva, lo que significa que ambos padres deben ser portadores del gen mutado para que su hijo desarrolle la enfermedad. La incidencia de Tay-Sachs es especialmente alta en ciertas poblaciones, en particular entre los judíos ashkenazíes, donde se estima que aproximadamente 1 de cada 27 personas es portadora del gen. Sin embargo, también puede encontrarse en otras poblaciones, aunque con menor frecuencia.

## CLÍNICA

Los síntomas de la enfermedad de Tay-Sachs pueden variar según la edad de aparición, que normalmente se clasifica en tres formas: infantil, juvenil y de aparición en la edad adulta.

### Enfermedad de Tay-Sachs infantil

La enfermedad de Tay-Sachs infantil es la forma más común y grave, y presenta síntomas alrededor de los 3 a 6 meses de edad. Los primeros signos incluyen:

- Respuesta de sobresalto exagerada ante ruidos fuertes
- Debilidad muscular y pérdida de habilidades motoras
- Disminución del contacto visual y del seguimiento.
- Mancha de color rojo cereza en la retina



A medida que la enfermedad progresa, los bebés afectados sufren convulsiones, pérdida de visión y audición, discapacidad intelectual y parálisis. Entre los 2 y los 5 años, la mayoría de los niños con síndrome de Tay-Sachs infantil sucumben a la enfermedad.

## Enfermedad de Tay-Sachs juvenil

La enfermedad de Tay-Sachs juvenil se presenta entre los 2 y los 10 años. Los síntomas son menos graves al principio, pero empeoran progresivamente con el tiempo. Entre ellos se incluyen:

- Debilidad muscular y ataxia (falta de coordinación)
- Discurso y dificultades para tragar
- El deterioro cognitivo
- Convulsiones

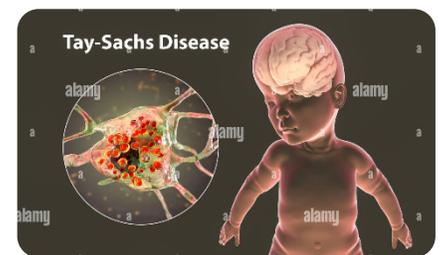


La progresión de la enfermedad de Tay-Sachs juvenil es más lenta en comparación con la forma infantil, pero aun así conduce a un deterioro neurológico grave y a una muerte precoz, generalmente en la adolescencia o en la edad adulta temprana.

## Enfermedad de Tay-Sachs edad adulta

La enfermedad de Tay-Sachs de aparición en la edad adulta, también conocida como enfermedad de Tay-Sachs de aparición tardía (LOTS), es la forma más rara y se manifiesta en la adolescencia o en la adultez temprana. Los síntomas pueden incluir:

- Debilidad muscular y calambres
- Síntomas psiquiátricos como psicosis o el trastorno bipolar
- El deterioro cognitivo
- Problemas de coordinación



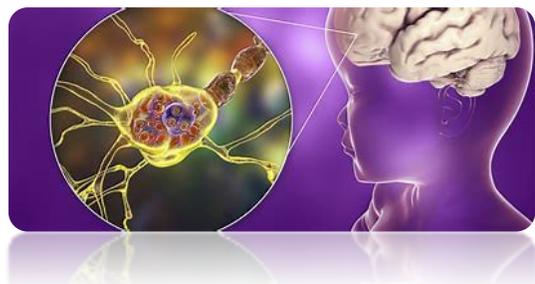
La progresión de la enfermedad de Tay-Sachs en la edad adulta es variable y algunas personas pueden tener una esperanza de vida relativamente promedio con cuidados de apoyo.



## DIGNÒSTICO DE LABORATORIO

Análisis de sangre donde se mide el nivel de hexosaminidasa A en el cuerpo. En un niño con Tay-Sachs clásico, esta proteína falta en su mayor parte o por completo. Las personas con otras formas de la enfermedad tienen niveles reducidos.

Se realizan pruebas genéticas para detectar mutaciones en el gen HEXA, que causa la enfermedad.



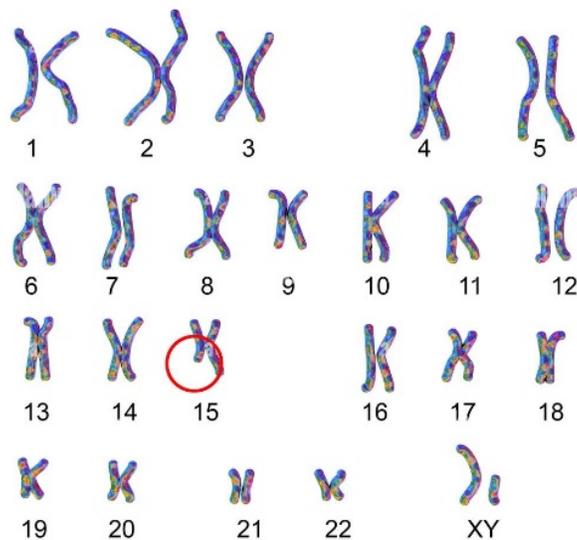
## TRATAMIENTO

No existe cura para la enfermedad de Tay-Sachs y actualmente no se ha demostrado que haya tratamientos que hagan más lento el avance de la enfermedad. Algunos tratamientos pueden ayudar a controlar los síntomas y prevenir las complicaciones. El objetivo del tratamiento es el apoyo y la comodidad del paciente.

- Cuidados paliativos: Ayuda para mejorar la calidad de vida, manejando el dolor.
- Terapias de apoyo: Fisioterapia, terapia ocupacional y terapia del habla para ayudar con el desarrollo motor y la comunicación.
- Apoyo emocional y psicológico: Asesoramiento para pacientes y familias para afrontar el diagnóstico.
- Medicamentos: anticonvulsivos: Para controlar las convulsiones, para la espasticidad: como el baclofeno, que pueden ayudar reducir la rigidez muscular y para el dolor: como analgésicos para manejar el dolor crónico.



## CARIOTIPO



## ARTÍCULO

### "Entendiendo el Síndrome de Tay-Sachs"

#### Introducción

El síndrome de Tay-Sachs es una enfermedad genética grave que afecta el sistema nervioso central. Es una enfermedad autosómica recesiva, lo que significa que una persona debe heredar dos copias mutadas del gen (una de cada padre) para desarrollar la enfermedad. Esta condición es más común en poblaciones de ascendencia judía ashkenazí, aunque también puede afectar a otros grupos.

#### Causas

El síndrome de Tay-Sachs es causado por mutaciones en el gen **HEXA**, que se encuentra en el cromosoma 15. Este gen codifica la subunidad alfa de la enzima hexosaminidasa A, que es crucial para la descomposición de los gangliósidos, un tipo de lípido que se encuentra en las membranas celulares, especialmente en las neuronas. Cuando la enzima no funciona correctamente, los gangliósidos se acumulan en las células nerviosas, lo que provoca su daño y eventual muerte.

#### Fisiopatología

La acumulación de gangliósidos GM2 en el sistema nervioso central resulta en una serie de problemas neurológicos. Esta acumulación interfiere con la función normal de las neuronas, causando inflamación y degeneración neuronal. A medida que la enfermedad progresa, los daños se extienden a otras partes del sistema nervioso, afectando funciones motoras, cognitivas y sensoriales.

#### Síntomas

Los síntomas del síndrome de Tay-Sachs generalmente aparecen entre los 3 y 6 meses de edad. Los primeros signos pueden incluir:

**Desarrollo Moto:** Pérdida de habilidades motoras que ya se habían adquirido, como sentarse o gatear.

**Problemas Visuales:** La visión puede verse afectada, llevando a la ceguera progresiva.

Convulsione: Los episodios convulsivos son comunes a medida que la enfermedad avanza.

Dificultades Alimentaria: Problemas para tragar y alimentarse adecuadamente.

Alteraciones Comportamentales: Irritabilidad y pérdida de interés en el entorno.

A medida que avanza la enfermedad, los niños pueden volverse completamente dependientes de sus cuidadores, y la mayoría de los pacientes no sobreviven más allá de la infancia o la adolescencia.

## Diagnóstico

El diagnóstico del síndrome de Tay-Sachs se realiza a través de varias pruebas:

Historia Clínica: Evaluación de antecedentes familiares de la enfermedad.

Análisis de Sangre: Se mide la actividad de la enzima hexosaminidasa A en una muestra de sangre. En pacientes con Tay-Sachs, esta actividad es significativamente baja o ausente.

Pruebas Genéticas: Se utilizan para identificar mutaciones en el gen HEXA. Esto es especialmente importante para el asesoramiento en familias con antecedentes de la enfermedad.

Pruebas Prenatales: En parejas con riesgo, se pueden realizar amniocentesis o biopsia de vellosidades coriónicas para detectar la enfermedad en fetos.

## Tratamiento

No existe cura para el síndrome de Tay-Sachs, y el tratamiento se centra en el manejo de los síntomas. Esto puede incluir:

Terapias de Apoyo: Terapia física y ocupacional para ayudar a maximizar las habilidades motoras y la calidad de vida.

Control de Convulsiones: Medicamentos anticonvulsivos para manejar las convulsiones.

Cuidados Paliativos: En las etapas avanzadas, el enfoque se centra en la comodidad y el alivio del sufrimiento.

## Prevención y Asesoramiento Genético

Dado que Tay-Sachs es una enfermedad genética, el asesoramiento genético es crucial para las familias con antecedentes. Las pruebas genéticas pueden ayudar a determinar el riesgo de tener hijos afectados. En poblaciones de alto riesgo, se recomiendan pruebas antes del embarazo para informar sobre las opciones reproductivas.

#### Investigación Actual

La investigación sobre Tay-Sachs se centra en mejorar el diagnóstico, entender mejor la enfermedad y desarrollar posibles tratamientos. Se están explorando terapias génicas y enfoques basados en la terapia de reemplazo enzimático, aunque estos aún están en etapas experimentales.

#### Conclusión

El síndrome de Tay-Sachs es una enfermedad devastadora que plantea desafíos significativos para los afectados y sus familias. La educación sobre la genética, el diagnóstico temprano y el asesoramiento son fundamentales para prevenir la aparición de la enfermedad en futuras generaciones.

## BIBLIOGRAFÍA

1. De Actays, B. F. F. y. D. (2023, 19 agosto). ¿Cuál es el origen de la enfermedad de Tay-Sachs? | Cinfasalud. Cinfasalud.

<https://cinfasalud.cinfa.com/p/enfermedad-de-tay-sachs/>

2. National Library of Medicine. (s. f.). Enfermedad de Tay-Sachs.

<https://medlineplus.gov/spanish/taysachsdisease.html>

3. Enfermedad de Tay-Sachs: MedlinePlus enciclopedia médica. (s. f.).

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001417.htm#:~:text=La%20enfermedad%20de%20Tay%20Sachs,el%20tejido%20nervioso%2C%20llamado%20gangli%C3%B3sid0s.>