



**Universidad del sureste
Campus Comitán
Medicina Humana**



William de Jesus Lopez Sanchez

Biologia molecular en la clinica

Ensayo (Enfermedad de TAY-SACH)

Dr. Carlos Omar Pineda Gutierrez

10 de marzo del 2025

Introducción:

La enfermedad de Tay-Sachs es una condición genética rara y grave que afecta el sistema nervioso central. A continuación, te presento una introducción sobre esta enfermedad:

Definición y causas

La enfermedad de Tay-Sachs es una enfermedad genética autosómica recesiva, lo que significa que se transmite de padres a hijos a través de genes defectuosos. La enfermedad se debe a una mutación en el gen HEXA, que codifica la enzima hexosaminidasa A. Esta enzima es esencial para descomponer ciertos lípidos en el cerebro.

Síntomas y características

Los síntomas de la enfermedad de Tay-Sachs suelen aparecer en la infancia, generalmente entre los 6 y 12 meses de edad. Los síntomas incluyen:

- Pérdida de la coordinación y el equilibrio
- Debilidad muscular
- Dificultades para tragar y respirar
- Pérdida de la visión y la audición
- Convulsiones y espasmos musculares
- Retraso en el desarrollo y la pérdida de habilidades previamente adquiridas

Tipos de enfermedad de Tay-Sachs

Existen varias formas de la enfermedad de Tay-Sachs, incluyendo:

- Forma infantil: Es la forma más común y grave de la enfermedad, que suele aparecer en la infancia.
- Forma juvenil: Es una forma menos común y grave de la enfermedad, que suele aparecer en la adolescencia o la juventud.
- Forma adulta: Es una forma rara y menos grave de la enfermedad, que suele aparecer en la edad adulta.

Diagnóstico y tratamiento

El diagnóstico de la enfermedad de Tay-Sachs se realiza a través de pruebas genéticas y análisis de sangre. Aunque no hay un tratamiento curativo para la enfermedad de Tay-Sachs, existen tratamientos sintomáticos y de apoyo que pueden ayudar a mejorar la calidad de vida de los pacientes. Estos tratamientos pueden incluir:

- Medicamentos para controlar las convulsiones y los espasmos musculares
- Fisioterapia y terapia ocupacional para mantener la movilidad y la función muscular
- Apoyo nutricional y de hidratación para mantener la salud general

Indice

Portada	1
Introduccion	2
Definición	3
Epidemiologia	3
Clinica	3
Clinica niños	3
Clinica juvenil.....	4
Clinica tardío	5
Diagnostico	6
Etiología.....	7
Diagnostico diferencial..	7
Tratamiento	8
Esperanza de vida.....	9

La enfermedad de Tay-Sachs es un trastorno genético poco común que se transmite de padres a hijos. Es provocada por la ausencia de una enzima que ayuda a descomponer las sustancias grasas. Estas sustancias grasas, denominadas gangliósidos, se acumulan en niveles tóxicos en el cerebro y la médula espinal, y afectan la función de las células nerviosas.

Epidemiología

La prevalencia de la enfermedad es de 1/320 000 nacidos vivos. Es más frecuente entre las poblaciones judía asquenazí y francocanadiense.

Descripción clínica

Se han descrito tres formas de la enfermedad según la edad de inicio. q

La forma infantil debuta entre los 3 y 6 meses de edad en el tipo infantil precoz (antes de los 12 meses) y entre los 12 y 24 meses en el tipo infantil tardío. Los primeros signos son un reflejo de sobresalto incesante al ruido y una pérdida progresiva de la visión. La regresión psicomotora se manifiesta durante el segundo semestre de vida con hipotonía, amaurosis, epilepsia rápidamente

farmacorresistente y macrocefalia progresiva. La mayoría de pacientes presenta una mancha macular rojo-cereza muy evocadora, aunque inespecífica. La debilidad muscular progresa y conduce a la parálisis. El trastorno degenera en un estado de descerebración y es mortal en la infancia.

- Reacción de sobresalto exagerado cuando el bebé oye ruidos fuertes**
- Puntos de color rojo cereza en los ojos**
- Pérdida de las habilidades motoras como darse la vuelta, gatear y sentarse**
- Debilidad muscular, que progresa a parálisis**
- Problemas de movimiento**
- Convulsiones**
- Pérdida de la visión y ceguera**
- Pérdida auditiva y sordera**
- Problemas para tragar**
- Pérdida de las funciones mentales y falta de respuesta al entorno**
- Crecimiento del tamaño de la cabeza (macrocefalia progresiva)**

En la forma juvenil, el inicio se produce entre los 2 y los 10 años de edad con ataxia cerebelosa progresiva que conduce a distonía, trastornos de conducta, pérdida de capacidades intelectuales y un estado de descerebración y muerte durante la segunda década.

La enfermedad de Tay-Sachs en jóvenes es menos común. Los signos y síntomas varían según la gravedad y comienzan en la infancia. La expectativa de vida suele ser hasta la adolescencia. Los signos y síntomas pueden incluir los siguientes:

- problemas de conducta**
- pérdida gradual de las habilidades y el control del movimiento**
- infecciones respiratorias frecuentes**
- pérdida de la visión y del habla**
- deterioro de la función mental y capacidad de respuesta**
- convulsiones**

La forma de aparición tardía comienza alrededor de los 10 años o más tarde y, por lo general, no se diagnostica hasta la edad adulta. Se trata de una forma poco frecuente y menos grave, con signos y síntomas que comienzan en los últimos años de la infancia hasta la adultez. La gravedad de los

síntomas varía bastante, y esta forma no siempre repercute en la expectativa de vida. Los signos y síntomas avanzan lentamente y pueden incluir los siguientes:

- debilidad muscular**
- torpeza y pérdida de la coordinación**
- temblores y espasmos musculares**
- pérdida de la capacidad de caminar**
- problemas para hablar y tragar**
- trastornos psiquiátricos**
- a veces, pérdida de la función mental**

El inicio es insidioso con un curso progresivo.

Se describen tres presentaciones clínicas iniciales:

- Debilidad proximal de miembros inferiores con atrofia muscular debido a una neuropatía motora (simulando amiotrofia espinal progresiva; primera queja: dificultad para subir escaleras) que eventualmente se extiende a los miembros superiores y partes distales de las extremidades;**
- Ataxia cerebelosa**
- Más raramente síntomas psicóticos con trastorno del estado de ánimo. En el curso de la enfermedad suele producirse neuropatía**

motora, aunque pueden aparecer otros síntomas motores (disartria, trastornos de la deglución). La función cognitiva suele estar preservada.

Etiología

El gen causante *HEXA* codifica la subunidad alfa de la hexosaminidasa A y se localiza en el cromosoma 15 (15q23).

Métodos diagnósticos

La actividad enzimática de la hexosaminidasa A en los leucocitos sanguíneos es consistentemente muy baja en comparación con los valores de referencia (alrededor del 0% para la forma infantil grave y del 10-15% para la forma de inicio tardío). El diagnóstico debería confirmarse mediante la secuenciación del gen *HEXA*. La sospecha diagnóstica inicial se basa en el hallazgo de variantes patogénicas en un panel de genes, o a la secuenciación del exoma o del genoma, y debe confirmarse por medición de la actividad enzimática de la hexosaminidasa A.

Diagnóstico diferencial

- La gangliosidosis GM2, variante AB, puede simular perfectamente la enfermedad de Tay-Sachs por variantes del gen *GM2A*, que codifica**

una proteína activadora de la enzima hexosaminidasa. En esta enfermedad, la actividad enzimática hexosaminidasa A es normal.

- Diagnóstico prenatal
- Las pruebas genéticas prenatales y preimplantacionales son posibles.
- Manejo y tratamiento
- No existe un tratamiento eficaz específico para la enfermedad de Tay-Sachs.

Tratamiento:

El tratamiento es sintomático, no existe el tratamiento para la cura, el tratamiento se hace para aliviar algunos de los síntomas, controlar infecciones, prevenir complicaciones, y aumentar la calidad de vida tanto como sea posible. El tratamiento puede incluir medicamentos anticonvulsivos para controlar las convulsiones en los niños y medicamentos antipsicóticos para trastornos psiquiátricos en adultos. .

Pronóstico

En la forma pediátrica de Tay-Sachs, la gravedad se correlaciona con la edad de inicio, con una regresión más rápida en la forma infantil precoz que conduce

al fallecimiento alrededor de los 2 a 4 años de edad, mientras que en la forma juvenil el fallecimiento ocurre en la segunda década. Todos los pacientes presentan epilepsia farmacorresistente en etapas avanzadas de la enfermedad. En la forma adulta, la enfermedad suele ser de progresión muy lenta y puede durar décadas. Los pacientes quedan progresivamente discapacitados, pueden perder la capacidad de deambular y presentan dificultades para utilizar las extremidades superiores, hablar, tragar y, excepcionalmente, pueden mostrar afectación de la capacidad cognitiva.

Esperanza de vida

La enfermedad tiende a empeorar muy rápidamente y el niño por lo general muere a la edad de 4 o 5 años. La enfermedad de Tay-Sachs de comienzo tardío, que afecta a los adultos, es muy poco común.

Conclusión

La enfermedad de Tay-Sachs es una condición genética rara y grave que afecta el sistema nervioso central. Lo cual concluimos que la enfermedad de Tay-Sachs es una condición genética devastadora que afecta a niños y adultos, causando una degeneración progresiva del sistema nervioso central. Aunque no hay un tratamiento curativo, es fundamental realizar un diagnóstico temprano y proporcionar tratamientos sintomáticos y de apoyo para mejorar la calidad de vida de los pacientes.