

CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y PARACLÍNICA DE ENFERMEDAD DE TAY SACHS

Reyes Cuayahuitl-Araceli¹; Hidalgo Jaramillo-Karol³; Rayo Mares-Jesús Darío²; Orea Méndez-Nayeli³; Estrada García-Diana³; Ledesma Montes-José Antonio³

¹Neuróloga Pediatra, adscrita Hospital de Pediatría CMN Siglo XXI, IMSS, ²Jefe Servicio Neurología Pediátrica, Hospital de Pediatría CMN Siglo XXI, IMSS,

³Residente de Neurología Pediátrica Hospital de Pediatría CMN Siglo XXI, IMSS

ANTECEDENTES: La enfermedad de Tay Sachs es una enfermedad metabólica hereditaria degenerativa y fatal, del grupo de las gangliosidosis, por mutaciones en los genes que codifican para las proteínas α (HEXA), β (HEXB) o GM2-AP (GM2A), afectando la degradación lisosomal de GM2 causando acumulación lisosomal. La forma infantil tiene mutación en el gen HEXA, con una incidencia de 1/200000RN. Clínicamente se caracteriza por epilepsia, hipotonía y regresión del desarrollo. La resonancia magnética con espectroscopia presenta acumulo lipídico. El tratamiento se basa en reemplazo enzimático, trasplante de células madre, terapia de reducción de sustratos y terapia genética. A continuación, se presenta una serie de casos (2) de pacientes con enfermedad de Tay Sachs en edad pediátrica, hospitalizados en la Unidad Médica de Alta Especialidad a cargo del servicio de neurología.

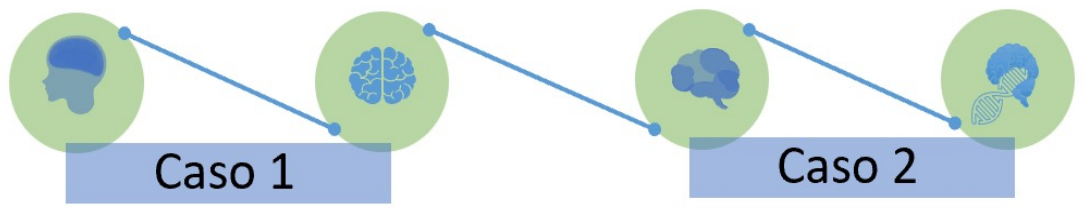
OBJETIVO: Describir las características clínicas y paraclínicas de pacientes con diagnóstico de enfermedad de Tay Sachs.

MATERIALES Y MÉTODOS: Serie de casos

RESULTADOS:



Mancha rojo cereza



Femenino con antecedente de hermana fallecida a los 7 años con diagnóstico de epilepsia; clínicamente presentó regresión del desarrollo a partir del año de edad y epilepsia tónica generalizada a los 2 años.

Femenino la cual cuenta con estudio genético expresando doble mutación: HEXA NM_00138825.2 en el exón 5 c.566G>A p.Arg189His (patogénica) y HEXA en el exón 7 c.734A>G p.Tyr245Cys (incierta), la familia nuclear de esta presenta mutación patogénica; clínicamente con regresión del desarrollo al 1.7 años, epilepsia tónica generalizada a los 2 años. Ambos pacientes con epilepsia de difícil control y mancha macular rojo cereza.

CONCLUSIONES: La enfermedad de Tay Sachs se presentó en mujeres con regresión del desarrollo y epilepsia de difícil control. Se evidenció mutación del gen HEXA siendo reportado como el más frecuente en la infancia. Esta patología presenta una progresión fatal por lo que el pronóstico neurológico es malo; siendo relevante la descripción de más casos que permitan reconocer el diagnóstico para con ello realizar consejo genético de forma pronta y adecuada.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Park JH, Ko JM, Kim MS, Kim MJ, Seong M-W, Yoo T, et al. Novel HEXA variants in Korean children with Tay-Sachs disease with regression of neurodevelopment from infancy. Mol Genet Genomic Med [Internet]. 2021 [citado el 9 de abril de 2022];9(6):e1677. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1002/mgg3.1677>
2. Posso Gomez LJ, Gomez JF, Botero V, Pachajoa H. Neurol (Engl Ed) [Internet]. 2018;33(1):61–3. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2015.11.016>
3. Karimzadeh P, Jafari N, Nejad Biglari H, Jabbeh Dari S, Ahmad Abadi F, Alaei M-R, et al. GM2-Gangliosidosis (Sandhoff and Tay Sachs disease): Diagnosis and neuroimaging findings (an Iranian pediatric case series). Iran J Child Neurol. verano de 2014;8(3):55–60.
4. Pastores GM, Maegawa GHB. GM2-Gangliosidosis. En: Rosenberg's Molecular and Genetic Basis of Neurological and Psychiatric Disease. Elsevier; 2015. p. 321–30.
5. Leal AF, Benincore-Flórez E, Solano-Galarza D, Garzón Jaramillo RG, Echeverri-Peña OY, Suarez DA, et al. GM2 gangliosidosis: Clinical features, pathophysiological aspects, and current therapies. Int J Mol Sci [Internet]. 2020;21(17):6213. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3390/ijms21176213>