

Laboratorio de Errores Congénitos del Metabolismo.
Instituto Superior de Ciencias Médicas. Villa Clara

ENFERMEDAD DE TAY-SACHS. PRESENTACION DE UN CASO EN LA REGION CENTRAL DE CUBA

Dr. Luis E. Comas Vázquez,¹ Lic. Gilberto Soto Villasante² y Dr. José González Santos³

RESUMEN

Se describe un caso de enfermedad de Tay-Sachs diagnosticado en la región central de Cuba. Se trata de un niño que es traído a consulta por presentar severo retardo del desarrollo psicomotor, pues el paciente de 11 meses de nacido no se mantiene de pie, no se sienta ni sostiene la cabeza. Al examen físico pudo comprobarse disminución de la agudeza visual y una típica reacción de sobresalto ante los ruidos metálicos. Se informan los resultados del estudio clínico-bioquímico efectuado, el cual permitió confirmar el diagnóstico.

Palabras clave: ENFERMEDAD DE TAY-SACHS/ diagnóstico.

INTRODUCCION

En la actualidad se conocen más de 30 trastornos congénitos relacionados con alteraciones en la función de los lisosomas, causados en su mayoría por deficiencias de una o varias enzimas lisosomales.¹⁻³

La gran diversidad de síntomas clínicos unida a las diferentes formas de presentación fenotípica de estas enfermedades son rasgos comunes de todas ellas.^{4,5} Existe además una gran similitud

en la clínica individual de todas estas entidades nosológicas, condicionadas por un similar mecanismo de producción, lo cual origina grandes dificultades en el diagnóstico.⁶⁻⁸

La enfermedad de Tay-Sachs es el prototipo de las enfermedades lisosomales por almacenamiento y se caracteriza por un defecto en el catabolismo normal del gangliósido GM₂. Este esfingolípido complejo se acumula anormalmente en los lisosomas neuronales y causa un conjunto de síntomas típicos de ella.⁹⁻¹¹

¹ Especialista de I Grado en Bioquímica Clínica. Instructor.

² Profesor Auxiliar del Instituto Superior de Ciencias Médicas de Villa Clara.

³ Especialista de II Grado en Pediatría. Asistente.

PRESENTACION DEL CASO

Paciente de 11 meses de edad, el cual es llevado a la consulta por presentar severo retardo en el desarrollo psicomotor. Se comprueba intensa debilidad muscular al nivel de la cintura escapular y pelviana que le imposibilita sostener la cabeza, sentarse o mantenerse de pie (figura).

Durante el examen físico se observó cierta hipertoncicidad de miembros inferiores, con disminución de los movimientos oculares voluntarios. Pudo hallarse disminución de la agudeza visual acompañada de una reacción exagerada de sobresalto a ruidos metálicos.

Se realizaron los siguientes exámenes complementarios:

- Fondo de ojo: presencia de una mancha de color rojo cereza por degeneración de la mácula retiniana.
- Electroencefalograma: trazado asimétrico con predominio de la actividad lenta, sufriendo cortical posterior.
- Tomografía axial computadorizada: ligera atrofia cortical y cerebelosa.

- Actividades catalíticas en leucocitos:

- Hexosaminidasa A: 12,2 % de actividad con respecto al control. (41,4 nmol/mg de proteínas/hora versus control de 337,6 nmol/mg de proteínas/hora).
- Hexosaminidasa B: 110,8 % de actividad con respecto al control.

El fenotipo clínico de este paciente, los hallazgos encontrados en los diferentes exámenes complementarios y por último la disminución en la actividad leucocitaria de la hexosaminidasa A, permitieron confirmar el diagnóstico de una forma infantil clásica de enfermedad de Tay-Sachs. Este caso constituye el primero de su tipo diagnosticado en nuestra provincia. La baja incidencia individual de todas estas enfermedades acompañada de una gran similitud fenotípica hacen que el diagnóstico sea realmente difícil;¹²⁻¹⁴ no obstante con la presentación de este caso queda demostrado que un estudio clínico detallado nos permite orientar el diagnóstico, que sólo podrá ser confirmado con el correspondiente estudio enzimático.

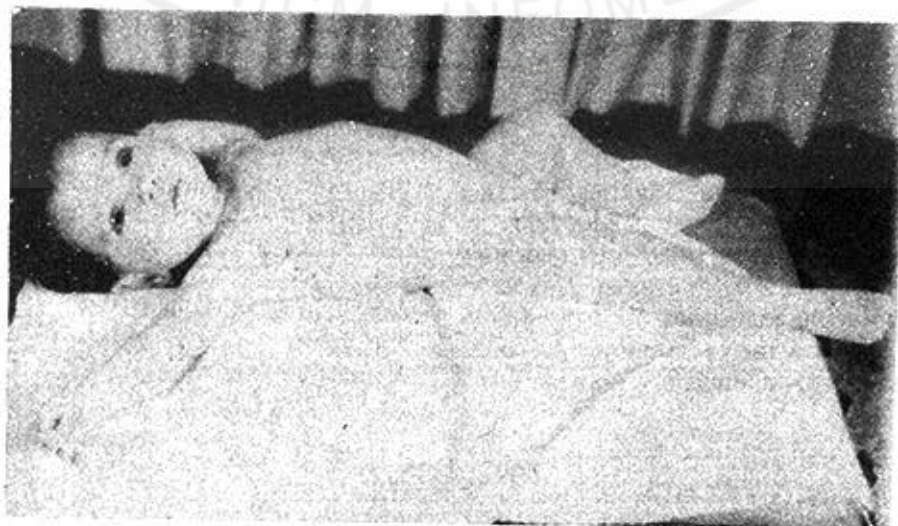


FIGURA. Paciente que presenta enfermedad de Tay-Sachs

SUMMARY

The case of an infant to whom the Tay-Sachs disease was diagnosed in the central part of Cuba is presented. The patient was brought to consultation due to severe retardation of psychomotor development: being 11 months old, he could neither stand nor sit by himself nor hold his head firmly. The physical examination revealed a reduction of visual acuity and a typical reaction of startle in front of metallic noises. Results of the clinical-biochemical studies which led to the confirmation of the diagnosis are presented.

Key words: TAY-SACHS DISEASE/ diagnosis.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Durand P. Recent progress of lysosomal diseases. *Enzyme* 1987;38:256-61.
2. Figura K, Hasilik A, Pohlmann R, Brauke T, Lemansky P, Stein M. Mutations affecting transport and stability of lysosomal enzymes. *Enzyme* 1987;38:144-53.
3. Charles R, Scriver MD. We mean well: treatment of mendelian disease. *Acta Paediatr Jpn* 1988;30:472-80.
4. Salgado LJ, López Camelo JS, Castilla EE. El Busca and the value of signals in the diagnosis of dysmorphic syndromes: good and bad handles in computer assisted differential diagnosis. *J Med Genet* 1990;27:446-50.
5. Zlotogora J, Chakraborty S, Knowlton R, Wenger D. Krabbe disease locus mapped to chromosome 14 by genetic linkage. *Am J Hum Genet* 1990;47:37-44.
6. González de Dios J, Fernández Tejada E, Díaz Fernández M, et al. Estado actual de la enfermedad de Niemann-Pick: valoración de seis casos. *An Esp Pediatr* 1990;32(2):143-8.
7. Van Maldergem L, Gillerot Y, Perlmutter N, Weizburger C, Kovlischer L. Mental retardation, short stature, almond-shaped eyes, small downturned mouth and coned epiphyses: a new case of Hunter - Fraser Syndrome. *Am J Med Genet* 1990;37:283-5.
8. Colomer Oferil J, Yoldi MaE, Vila Torres J. Déficit de fosforilasa muscular en dos hermanos. *An Esp Pediatr* 1990;322(2):154-8.
9. Tanaka A, Punnett H, Suzuki K. A new point mutation in the B hexosaminidase α subunit gene responsible for infantile Tay-Sachs disease in a non Jewish caucasian patient (A kpn mutant). *Am J Hum Genet* 1990;47:567-74.
10. Paw B, Tiev P, Kaback M, Lim J, Nevfeld F. Frequency of three Hex A mutant alleles among Jewish and non-Jewish carriers identified in a Tay-Sachs screening program. *Am J Hum Genet* 1990;47:698-705.
11. MaHuran Don J, Triggs-Raine BL, Feigenbaum, AJ, Gravel RA. The molecular basis of Tay-Sachs disease: mutation identification and diagnosis. *Clin Biochem* 1990;23:409-15.
12. Toone JR, Applegarth DA. Carrier detection in Sanfilippo A Syndrome. *Clin Genet* 1988;33:401-3.
13. Hiroyuki I, Yoshikatsu E, Mackawa K. Biochemical pathogenesis of demyelination in globoid cell leukodystrophy (Krabbe's disease): the Effects of psychosine upon oligodendroglial cell culture. *Acta Paediatr Jpn* 1990;32(1):20-6.
14. Hasholt L, Wandall A, Sorensen SA. Enzyme replacement in Fabry endothelial cells and fibroblasts: uptake experiments and electron microscopical studies. *Clin Genet* 1988;33:360-7.

Recibido: 18 de noviembre de 1992. Aprobado: 22 de noviembre de 1993.

Dr. Luis E. Comas Vázquez. Laboratorio de Errores Congénitos del Metabolismo. Instituto Superior de Ciencias Médicas de Villa Clara, Cuba.