



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

ENFERMEDAD DE TAY-SACHS

DESCRIPCIÓN: La enfermedad de Tay-Sachs es un trastorno cromosómico hereditario, que causa severos efectos colaterales, tanto físicos como mentales. La misma afecta a la mayoría de los bebés durante sus primeros meses de vida. Se desarrolla cuando se acumula grasa en el cerebro, evitando que las células nerviosas funcionen adecuadamente. Esta acumulación de grasa impide la movilidad, la posibilidad de expresarse, la comunicación, e incluso las funciones básicas. Desafortunadamente, no existe una cura para esta enfermedad; y la mayor parte de los niños que padecen la enfermedad de Tay-Sachs morirán durante los primeros cinco años de vida. Es causada por la deficiencia de una enzima de naturaleza proteica, llamada hexosaminidasa (hex A). La Hex A es una enzima producida por su organismo; la misma ayuda a destruir los componentes grasos presentes en las células nerviosas, matándolos y posibilitando que sus células nerviosas funcionen apropiadamente. No obstante, los niños que padecen esta enfermedad no poseen ninguna clase de enzima hex A en su organismo. Como consecuencia de ello, sus organismos no son capaces atacar las sustancias grasas presentes en su cerebro, provocándoles el desarrollo de ceguera, sordera, e incluso la muerte.

SÍNTOMAS: Los bebés que nacen padeciendo la enfermedad de Tay-Sachs, por lo general, son saludables hasta que cumplen los cuatro meses de edad. Cuando lleguen a esa edad, los síntomas de este trastorno comenzarán a aparecer. Los síntomas más comunes de esta enfermedad incluyen declinación del contacto visual, desarrollo de reflejos exagerados, desarrollo físico y mental muy lento, pérdida gradual de la movilidad, atrofia muscular que puede desembocar en parálisis, ceguera gradual, sordera gradual, convulsiones y demencia. Los síntomas propios de la enfermedad de Tay-Sachs son progresivos y empeoran con el tiempo. Como resultado de ello, la mayoría de los niños/as que han nacido con esta enfermedad morirán antes de cumplir los cinco años de edad.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)
Apartado de Correos 142
03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409

ahedysia@wanadoo.es