



FACULTAD  
DE MEDICINA



GRADO EN LOGOPEDIA  
FACULTAD DE MEDICINA

# TRABAJO FIN DE GRADO



---

# Universidad de Valladolid

FACULTAD DE MEDICINA  
GRADO EN LOGOPEDIA  
CURSO 2022-2023

## ENFERMEDAD DE TAY-SACHS

**Autora:** Lydia San José De Castro

**Tutora:** Carolina Sánchez Gil

## AGRADECIMIENTOS

En primer lugar, quiero dar las gracias a mi tutora, Carolina, por su gran labor como mentora. Por ayudarme y guiarme durante todo este proceso, y por implicarse en esta investigación desde el primer momento. Por su paciencia, empatía y profesionalidad y, por apoyarme e impulsarme a seguir hasta cuando los planes no estaban saliendo como esperábamos.

También, quiero dar las gracias a mis amigas por estar a mi lado en todo momento. Sobre todo, a Marina, por cada consejo, por escucharme cada vez que algo salía mal y por implicarse en este trabajo como si fuera el suyo. Y a Elena, por apoyarme, motivarme y estar siempre a mi lado. Gracias a las dos, por transmitirme vuestra alegría, por apoyarme en cada decisión y por hacer que sea más feliz.

Por último, quiero dar las gracias a toda mi familia, por todo el apoyo que siempre me transmiten, por animarme a seguir cuando los planes salían mal, por demostrarme la confianza plena que siempre tienen en mí y por siempre creer en mí. ¡Gracias!



## ÍNDICE

1. Resumen.....	5
1.1. Abstract.....	6
2. Justificación.....	7
3. Introducción.....	8
4. Marco teórico.....	10
4.1. Definición y etiología de la enfermedad.....	10
4.2. Clínica.....	11
4.3. Diagnóstico.....	12
4.4. Historia y prevalencia.....	13
4.5. Clasificación (tipos).....	15
4.6. Posibles tratamientos no logopédicos (terapias).....	17
4.7. Pronóstico.....	18
5. Objetivos.....	18
6. Metodología.....	19
6.1. Fuentes documentales.....	19
6.2. Estrategias de selección.....	20
6.3. Criterios de exclusión.....	20
6.4. Evaluación de la calidad de los artículos seleccionados.....	22
7. Resultados.....	23
8. Discusión.....	27
9. Conclusiones.....	33
10. Referencias bibliográficas.....	37
11. Anexos.....	40



## **Índice de Figuras.**

Figura 1: Localización del gen HEX-A.....	10
Figura 2: Esquema patrón de gerencia autosómico recesivo.....	11
Figura 3: Mancha color rojo-cereza en la mácula del ojo.....	12
Figura 4: Diagrama de flujo.....	21
Figura 5: Representación de los resultados obtenidos mediante CASPe.....	22

## **Índice de Tablas.**

Tabla 1: Prevalencia de heterocigotos y estimación de frecuencia al nacer.....	13
Tabla 2: Palabras clave utilizadas.....	19
Tabla 3: Resultados obtenidos.....	23

## 1. RESUMEN

La enfermedad de Tay-Sachs es una patología poco común, que se produce como consecuencia de la mutación de un gen. Esto, provoca que la actividad de la enzima hexosaminidasa A, se encuentre reducida o anulada, acumulándose una gran cantidad de gangliósidos. Este almacenamiento, da lugar a un deterioro del sistema nervioso central.

Los síntomas propios de la enfermedad van a aparecer en cualquier momento, antes de los 18 años, provocando un retroceso de las habilidades previamente adquiridas. Es decir, estos pacientes debido al deterioro neurológico, van perdiendo la capacidad de realizar ciertas funciones hasta que finalmente fallecen.

El objetivo de este estudio, es conocer las características y complicaciones propias de la enfermedad; así, como poner de manifiesto los posibles tratamientos que existen (incluido el logopédico) y, las terapias, que son necesarias llevar a cabo con estos pacientes para conseguir una mayor supervivencia y una mejor calidad de vida.

Exponiendo, la escasez de estudios sobre las enfermedades raras y, por tanto, la necesidad de una mayor investigación. Además, se verifica la carencia de un tratamiento logopédico adecuado y, la importancia de un aumento de los estudios acerca de las necesidades logopedias que presentan estos pacientes.

**Palabras clave:** *Enfermedad de Tay-Sachs, tratamiento, tratamiento logopédico, intervención en Tay-Sachs.*

### 1.1. Abstract.

Tay-Sachs disease is a rare disease that occurs as a result of a gene mutation. This causes the activity of the hexosaminidase A enzyme to be reduced or cancelled, accumulating a large amount of gangliosides. This storage leads to deterioration of the central nervous system.

The symptoms of the disease will appear at any time, before the age of 18, causing a reversal of previously acquired skills. That is, these patients, due to neurological deterioration, gradually lose the ability to perform certain functions until they finally die.

The objective of this study is to know the characteristics and complications of the disease; as well as, highlighting the possible treatments that exist (including speech therapy) and the therapies, that are necessary to carry out with these patients to achieve greater survival and a better quality of life.

The lack of studies on rare diseases and, therefore, the need for further research. In addition, the lack of an adequate speech therapy treatment and the importance of increased studies on the speech therapy needs of these patients are verified.

**Key words:** Tay-Sachs disease, treatment, speech therapy, Tay-Sachs intervention.

## 2. JUSTIFICACIÓN.

La razón principal por la que he realizado este estudio, es reivindicar la necesidad de una mayor investigación de las enfermedades raras; y, sobre todo, destacar la relevancia de la rehabilitación logopédica en la mayoría de ellas.

Esta enfermedad la he conocido gracias a mi tutora Carolina, que me expuso un caso que ella presenta en el Hospital Clínico Universitario donde trabaja. Al inicio, lo que hice fue buscar información acerca de la enfermedad de Tay-Sachs, para conocer un poco más de esta, y valorar si resultaba de mi interés.

Al realizar la búsqueda, me encontré con una escasez de estudios y de investigación acerca de la misma (como en el resto de enfermedades raras). Además, pude comprobar, el gran desconocimiento del papel del logopeda ante este tipo de enfermedades.

Por esto, me pareció de gran utilidad realizar una investigación que contribuyera a la comunidad científica a aumentar el interés por las enfermedades poco frecuentes y, que sirva para reclamar una mayor investigación de las mismas.

Este estudio, se centra en una revisión de la enfermedad de Tay-Sachs, con el objetivo de conocer más acerca de sus características y sus posibles tratamientos (incluido el logopédico). Se pretende, de esta forma, ensalzar la función de los logopedas en este tipo de enfermedades y, potenciar la investigación acerca de su papel en la rehabilitación de patologías como la enfermedad de Tay-Sachs.

### 3. INTRODUCCIÓN.

El presente Trabajo de Fin de Grado consta de dos partes principales.

La primera es la parte teórica donde se recogen los aspectos más relevantes del tema (enfermedad de Tay Sachs). En primer lugar, se define la enfermedad y, su etiología, explicando que es de carácter autonómico recesivo y por tanto, es genética ya que, los padres son portadores de esta. A continuación, se exponen sus síntomas principales, destacando el más distintivo (la mancha roja de la mácula del ojo), y, se determina que se diagnostica mediante un análisis de sangre donde se comprueba la actividad de la enzima HexA.

Después, se resume su origen, indicando que proviene de la ascendencia judía Ashkenazi y, se explica brevemente su historia y prevalencia. Para continuar, se diferencian los 3 tipos en lo que se divide la enfermedad, destacando las características propias y pronóstico de cada uno de ellos. Finalmente, se detallan las diferentes terapias que se utilizan y, se señala la ausencia de un tratamiento eficaz.

La segunda parte corresponde al proceso de investigación en sí mismo, que se ha llevado a cabo para realizar la revisión sistemática. Primero, se exponen los objetivos de esta, y, a continuación, la metodología empleada incluyendo las bases de datos utilizadas, las palabras clave y, los criterios de inclusión y de exclusión de los distintos artículos. Seguidamente, se puede observar un diagrama de flujo donde se recoge todo este proceso de selección. Después, se expone la valoración de CASPe de cada uno de los artículos, mediante un diagrama circular.

Posteriormente, se puede observar una tabla de resultados, donde se recoge toda la información relevante de estos artículos, acompañada de una discusión donde se explican y comparan más detalladamente.



Finalmente, se establecen las conclusiones obtenidas tras la discusión y, se verifica si se han cumplido o no los objetivos planteados al inicio de esta revisión, haciendo hincapié en la ausencia de un tratamiento logopédico de la enfermedad.

Por último, se exponen las limitaciones encontradas a la hora de realizar este estudio y, por tanto, la necesidad de un aumento en la investigación de esta y otras enfermedades raras.

## 4. MARCO TEÓRICO.

### 4.1. Definición y etiología de la enfermedad.

La enfermedad de Tay Sachs un trastorno neurodegenerativo de origen autonómico recesivo, es decir, procede de la mutación de un gen de la madre y otro del padre pero, sin estos padecer la enfermedad. (1). El gen en el que se produce la mutación, está en el brazo del cromosoma 15. (3).

#### Localización del gen HEX-A

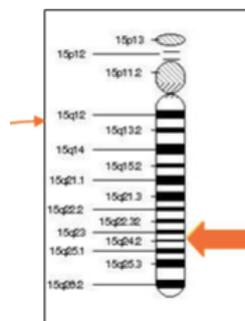


Figura 1: Localización del gen HEX-A.

Como consecuencia de esta variación, se produce la ausencia o deterioro de una enzima denominada lisosomal  $\beta$ - hexosaminidasa A. (2).

Esta enzima se encarga de descomponer los residuos tóxicos que se producen como consecuencia de la actividad cerebral. Para ello, los transforma en partículas de un tamaño adecuado para que la célula las pueda absorber y posteriormente, se puedan descomponer en el aparato lisosomal.

Cuando se produce esta mutación, estos residuos se van acumulando en forma de gangliósidos GM2 debido a que van a tener un tamaño mayor al que corresponde y la célula no va a poder absorberlo. Así, se van almacenando y provocan un deterioro irreversible en el sistema nervioso central. (3).

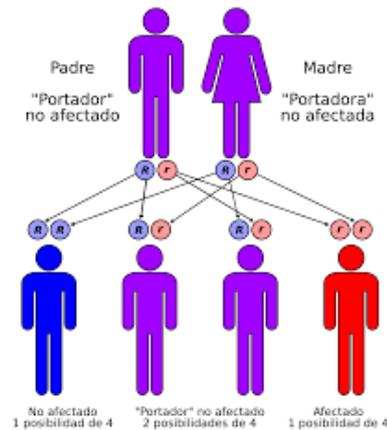


Figura 2: Esquema patrón de gerencia autosómico recesivo.

#### 4.2. Clínica (síntomas).

Estos, siempre van a ser los mimos pero se pueden presentar de forma diversa en función de la mutación heredada, es decir, según la cantidad de enzima hexosaminidasa que posee esa persona. De esta forma, cuanto menos cantidad de hexosaminidasa tenga el paciente, mayor más rápido será el almacenamiento de los gangliósidos GM2. (3).

El primer signo de alarma en la mayoría de los casos es el retraso madurativo, es decir, el sujeto va a presentar un nivel de desarrollo menor al que le correspondería según su edad. (4). Estos niños, van a presentar una regresión de sus habilidades previamente adquiridas como por ejemplo el seguimiento visual de manera inconsciente. (2).

El síntoma principal es la pérdida de visión producida por una mancha roja en la mácula del ojo (MRC). (5). Esta, la presentan prácticamente todos los sujetos con la enfermedad de Tay-Sachs y es por tanto una característica diagnóstica de esta. Además, se puede detectar de forma muy sencilla ya que se puede detectar con un simple control oftalmológico. (3).

Esta, fue definida por Warren Tay en 1881 como: “discos ópticos aparentemente sanos, pero en la región de la mancha amarilla de cada ojo había una mancha blanca conspicua, tolerablemente bien definida, de contorno más o menos circular, y que mostraba en su centro una mancha de color rojo pardusco, casi circular que contrastaba fuertemente con la mancha blanca que la rodeaba”. (11).



Figura 3: Mancha color rojo-cereza en la mácula del ojo.

Algunos estudios, resaltan que el primer síntoma es la presencia de “crisis gelásticas”, es decir, cuando el niño se ría sin motivo alguno, este se presenta alrededor de los 4 o 5 meses de edad. (6).

No obstante, van a cursar con otras dificultades como una hipotonía axial con hiperreflexia osteotendinosa que posteriormente podrá evolucionar hacia una tetraparesia. (4). Además, van a presentar en la mayoría de los casos cardiopatías congénitas como la coartación aórtica. (1).

#### 4.3. Diagnóstico.

Para diagnosticar la enfermedad, hay que realizar un análisis bioquímico de los niveles de hexosaminidasa en sangre. Para ello, se le toma una muestra al niño/a que presente alguno de los síntomas.

Es recomendable, medir los niveles de esta enzima en los padres para valorar el origen y causa de la enfermedad, así como para poder valorar e identificar las mutaciones que presente dicha enzima. (3).

No obstante, se puede realizar una evaluación sistemática preconcepcional tanto para esta como para otras enfermedades de riesgo genético. En esta, se valoran diferentes aspectos relacionados con el paciente y que van a influir en su vida y en el desarrollo de la enfermedad como son: evaluación de la historia familiar, revisión de los antecedentes étnicos y determinar los portadores genéticos. (12).

#### 4.4. Historia y prevalencia.

La enfermedad de Tay- Sachs fue estudiada en 1881 por Warren Tay que describió el síntoma clave de la enfermedad, es decir, la mancha color rojo-cereza de la mácula del ojo. En el 1898, Bernard Sachs establece los cambios celulares que se producían durante la enfermedad y afirma que la clínica se resume en 3 síntomas principales: ausencia de los procesos mentales, debilidad progresiva de los músculos del cuerpo y ausencia de visión producida por la mancha en la mácula ya descrita por Warren Tay. (5).

Pero no es hasta finales del 1980 cuando se identifica el gen causante de la enfermedad, desde entonces han ido aumentando el número de mutaciones hasta un total de 200 que existen actualmente alrededor de cualquier etnia. (3).

Más tarde, se comprobó gracias a Okada y O'Brien que los leucocitos de los sujetos que presentaban esta enfermedad no presentaban actividad de la isoforma A mientras que los heterocigotos la tenían disminuida. Esto, fue de gran relevancia para detección precoz de la enfermedad ya que se comenzó a realizar programas de educación y cribado en la comunidad asquenazí. (8).



Cabe destacar que se han realizado estudios en diferentes poblaciones minoritarias como la de New York utilizando como método de cribado el análisis de la secuencia del gen HEXA, siendo este de gran utilidad sobre todo en la población de origen no judío Ashkenazi. (10).

- Origen:

Esta enfermedad tiene su origen en la población de ascendencia judía Ashkenazi puesto que en el pasado la población judía estaba aislada del resto de personas por lo que, los matrimonios entre miembros de la misma comunidad eran muy comunes. Debido a esto, se producían determinadas anomalías en su ADN provocando que se fueran transmitiendo de generación en generación.

Para esta población, hay una prevalencia de 1 por cada 27 nacimientos, seguida de la población franco-canadiense. En la población en general, hay una frecuencia de 1 cada 250 sea portadora, es decir, no esté afectada de la enfermedad. (3).

Población	Heterocigotos	Homocigotos afectados
Europa y América	1 en 300	1 cada 360.000 nacidos
Judíos Ashkenazi	1 en 27	1 cada 2.900 nacidos
Americanos irlandeses	1 en 50	1 cada 10.000 nacidos
Canadienses francófonos (sudeste Quebec)	1 en 30	1 cada 3.600 nacidos
Cajún (Sudeste de Luisiana)	1 en 30	1 cada 3.600 nacidos

Fuente: Fundación CATS según datos del Profesor Timothy Cox, Universidad de Cambridge, Gran Bretaña. .

Tabla 1: Prevalencia de heterocigotos y estimación de frecuencia al nacer.

#### 4.5. Clasificación (tipos).

Diferenciamos 3 tipos, en función de la edad de aparición de los síntomas de esta enfermedad. Así, vamos a distinguir la forma clínica infantil (precoz o aguda), la juvenil o subaguda y la crónica o de desarrollo tardío. (3).

En cualquiera de los casos vamos a poder observar la mancha roja-cereza en la mácula del ojo, destacado como síntoma característico de la enfermedad.

##### - Tay Sachs infantil:

Es la más frecuente y se presenta en sujetos en los cuales se ha producido una mutación en la subunidad alfa ocasionando la pérdida (ausencia) de la enzima hexosaminidasa A. Es por ello, es que estos pacientes van a presentar la forma más grave de la enfermedad ya que, el deterioro cerebral comienza incluso durante el embarazo. (3).

No obstante, los pacientes no van a presentar síntomas característicos durante el embarazo o el parto. (4).

En estos casos, los primeros síntomas aparecen alrededor de los 3-6 meses, cuando el desarrollo normal del bebe empieza a ir a un ritmo más lento cursando con problemas de visión, hiperacusia, pérdida progresiva de las capacidades psicomotoras y una hipotonía progresiva. (3).

El primer rasgo característico de la enfermedad que podemos observar va a ser una respuesta exagerada ante los ruidos provocando la extensión de extremidades, oclusión palpebral y apertura o cierre bucal. (4).

A medida que va avanzando la enfermedad, va a existir un retroceso de las capacidades del bebé llegando a dejar de gatear, rodar, sentarse, agarrar y por tanto, cada vez van a ir existiendo más dificultades en la respiración y en la deglución. (3).

Los síntomas principales, en esta edad son una hipotensión generalizada, inestabilidad, movimientos oculares anormales, disfagia, convulsiones e hipomielización. (7).

A la edad de 24 meses, muchos de ellos desarrollan tetraplejía espástica, crisis epilépticas y convulsiones así como un agravamiento de todas las funciones mencionadas anteriormente. (3). Además, a partir de esta edad, van a desarrollar macrocefalia. (9).

Estos niños, suelen morir entre los 2-4 años de edad normalmente por aspiración o por neumonía. (3).

- Tay Sachs juvenil:

En estos casos, si que presentan la enzima pero, existe una baja producción de hexosaminidasa que ira disminuyendo con el tiempo. (3).

Los síntomas van a aparecer entorno a los 2-5 años destacando entre ellos la presencia de ataxia, es decir, van a presentar una disminución generalizada de la capacidad para coordinar los movimientos, marcha inestable, atrofia muscular; disartria y un aumento de la disfagia. (7). El desarrollo de estos, se va a presentar de una forma más lenta que en la forma infantil. (3).

Si el desarrollo es agresivo, podrán morir en torno a los 2-4 años después del diagnóstico, en el mejor de los casos pueden llegar hasta las dos décadas. (3).

- Tay Sachs tardío:

De las 3, es la forma menos agresiva, se produce por mutaciones pequeñas y por tanto va a existir una mayor actividad enzimática de HEX-A. (7).

Los síntomas como disartria, ataxia, temblores e hipología aparecen en la adolescencia. Destaca sobre todo la debilidad en los músculos proximales provocando dificultades como por ejemplo al levantarse. Además, van a poder presentar depresión o episodios psicóticos. (3).

En estos, por tanto, va a existir una reducción gradual de las funciones motoras y cerebrales. (7).

#### 4.6. Posibles tratamientos (no logopédicos), terapias.

No existe ninguna cura para las enfermedades de depósito lisosomal, por lo que para esta tampoco. No obstante, existen una serie de terapias y de cuidados que ayudan a mejorar las condiciones de vida de estas personas y a intentar preservar un desarrollo lo más correcto posible.

Entre estas, podemos encontrar la estimulación temprana, fisioterapia, terapia ocupacional, estimulación musical, logopedia, terapia de deglución, fisioterapia respiratoria e hidroterapia.

A medida, que avanza la enfermedad y con el fin de paliar los síntomas se aplicaran los cuidados paliativos para así salvaguardar ciertas condiciones básicas del paciente.

Uno de los aspectos imprescindibles es el apoyo a la familia y al entorno puesto que esta enfermedad exige un gran apoyo psicológico para los mismos. (3).

- Estudios clínicos e investigaciones:

Se ha investigado sin éxito sobre el uso del N-butildeoxinojirimicin como inhibidor de la producción del gangliósido ya que, pese a que si que disminuye la velocidad del desarrollo de la enfermedad, su final seguía siendo letal. (4).

Otro de los métodos que se han empleado es la disminución de sustrato con “miglustat” ya que, reduce la acumulación de gangliósidos GM2 en el cerebro, pero, no detiene el avance del deterioro neurológico. (1).

A otros pacientes, se les ha realizado un transplante de células hematopoyéticas sin provocar ningún cambio en el transcurso de la enfermedad. (2).

Se ha desarrollado la terapia de sustitución enzimática (TRE) para paliar las enfermedades provocadas por almacenamiento lisosómico comprobando que reduce la aparición de síntomas propios de la enfermedad, pero, sin embargo no impide la neurodegeneración del sistema nervioso central. (7).

#### 4.7. Pronóstico

El pronóstico de la enfermedad de Tay-Sachs como se ha mencionado a lo largo de la revisión es la muerte puesto que el deterioro del sistema nervioso es inevitable e irreversible. Esta, en la mayoría de los casos se debe a neumonía por aspiración o broncoaspiración. (9).

### 5. OBJETIVOS.

El estudio tiene como finalidad principal realizar una revisión bibliográfica sobre la enfermedad de Tay-Sach. Se trata de conocer más en profundidad sus características y complicaciones, las necesidades logopédicas, así como determinar los principales tratamientos de la misma.

Por este motivo, se han investigado un conjunto de artículos, pudiendo establecer así los siguientes objetivos específicos:

- A. Sintetizar toda la información recopilada de la enfermedad de Tay - Sachs.
- B. Conocer los orígenes de esta patología.
- C. Establecer la causa/s clínica y consecuencias de esta enfermedad.
- D. Analizar posibles tratamientos logopédicos.

## 6. METODOLOGÍA.

### 6.1. Fuentes documentales.

La metodología seleccionada para realizar el presente estudio es una revisión sistemática sobre el tratamiento logopédico en la enfermedad de Tay-Sachs. La búsqueda de información comenzó en abril de 2023 y finalizó en el mes de mayo este mismo año. Como fuentes de búsqueda se han utilizado diferentes bases de datos de Internet y, posteriormente, se han seleccionado aquellos artículos científicos relevantes para la investigación.

En estas bases de datos, fueron obtenidas las diferentes fuentes documentales.

De todas las que existen, las utilizadas para realizar esta revisión han sido:

- Google Académico.
- PubMed (US National Library of Medicine. National Institutes of Health).
- Cochrane.
- Dialnet.
- Proquest.
- Scopus.

Las palabras clave utilizadas para la búsqueda de artículos en estas bases de datos han sido:

ESPAÑOL	INGLÉS
1. Tay-Sachs.	1. Tay-Sachs.
2. Enfermedad de Tay-Sachs.	2. Tay-Sachs disease.
3. Orígenes enfermedad de Tay-Sachs.	3. Source of Tay-Sachs disease.
4. Enfermedad de Tay- Sachs tratamiento.	4. Tay- Sachs disease treatment.
5. Tay- Sachs logopedia.	5. Tay- Sachs speech therapy.
6. Tay- Sachs disfagia.	6. Tay- Sachs dysphagia.
7. Intervención enfermedad Tay-Sachs.	7. Tay- Sachs disease intervention.

Tabla 2: palabras clave utilizadas. Elaboración propia.

## 6.2. Estrategias de selección.

Se establecieron unos criterios de inclusión y de exclusión para facilitar la correcta búsqueda bibliográfica.

- Criterios de inclusión:
  - Palabras clave.
  - Año de publicación: desde el 2016 hasta el 2023.
  - Texto completo.
  - Acceso gratuito.
  - Idioma: español y/o inglés.
  - Tema: Tratamiento logopédico en la enfermedad de Tay-Sachs.

## 6.3. Criterios de exclusión.

En una primera búsqueda el número de artículos encontrados fue muy elevado por lo que fue necesario establecer una serie de filtros para ir concretando la información y, finalmente, escoger los artículos verdaderamente relevantes para la investigación.

1. No cumplir algunos de los requisitos anteriores.

Al finalizar la primera búsqueda, el número total de artículos encontrados fue de 4.835, de los cuales se eliminaron 944 por no cumplir el criterio de inclusión relativo a los años de publicación (2013-2023). En un primer momento, se incluyeron los artículos desde el 2018 pero, finalmente, fue necesario ampliar este rango ya que los resultados estaban muy limitados.

A continuación, se rechazaron 3.799 por no cumplir algún otro de los criterios de inclusión mencionado anteriormente y, por último, se descartaron 51 que o bien no estaban en alguno de los idiomas predeterminados (español y/o inglés), porque no eran de acceso gratuito y/o porque no estaba el texto completo. Se obtuvieron así un total de 41 artículos que cumplían todos los criterios indicados.

No obstante, de estos, solo 13 recogía información relevante para la investigación, es decir, mencionaba el/los tratamientos de la enfermedad de Tay-Sachs.

Este proceso de selección, se ve reflejado en el siguiente diagrama de flujo (Figura 3).

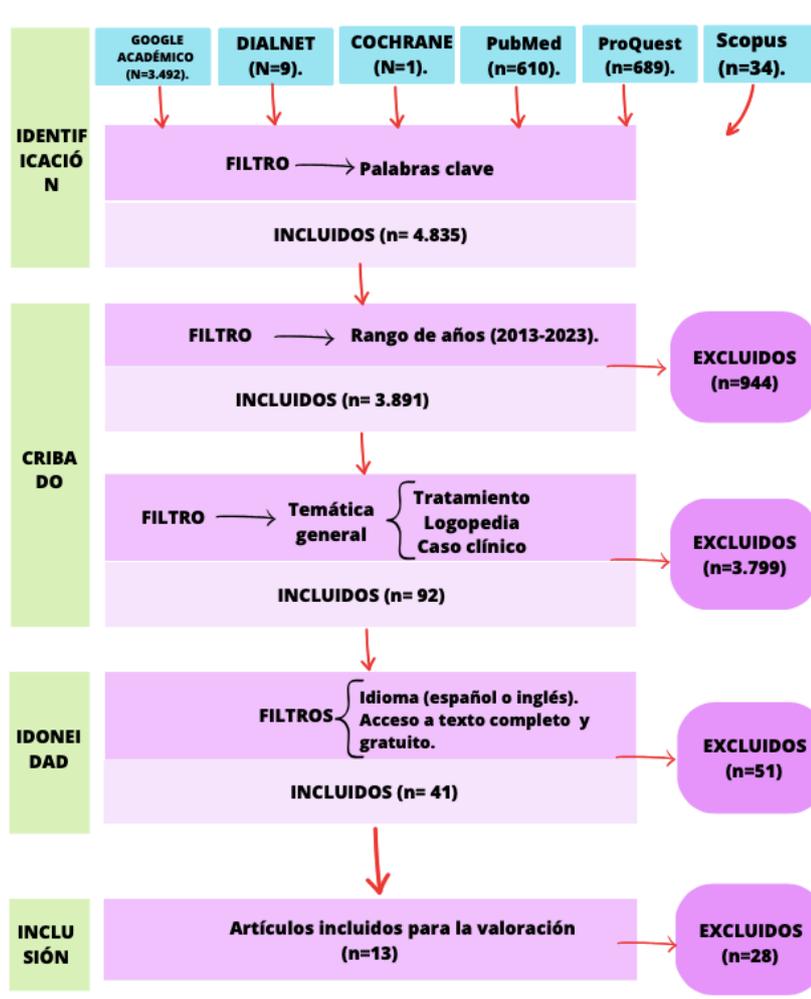


Figura 3: Diagrama de flujo. Elaboración propia.

#### 6.4. Evaluación de la calidad de los artículos seleccionados.

Tras recoger los artículos utilizados para la revisión sistemática, se realizó una evaluación de cada uno de ellos a través del Programa de Lectura Crítica CASPe. Para ello, se utilizó el instrumento de Cabello (2005).

Este, consta de 10 preguntas sobre la información que aparece en cada uno de los artículos y que se responden mediante un “SI” o un “NO”. Para ello:

- En primer lugar, hay que seleccionar artículo por artículo e ir contestando a cada una de las preguntas (las respuestas se pueden ver en el Anexo I).
- Posteriormente se suman las respuestas positivas (es decir contestadas con un “SI”) de cada uno de los artículos.
- Para finalizar se realiza un diagrama circular que represente dichas respuestas mediante porcentajes.

En este caso, de los 13 artículos valorados, 6 presentaban un total de 9 respuestas afirmativas (sobre las 10 que presentaba el cuestionario) y los 7 restantes cumplían todos los aspectos valorados, es decir, las 10 respuestas fueron positivas (“SI”).

Esto, se traslado a un diagrama circular mediante el porcentajes, correspondiendo un 46,2% a aquellos artículos que habían tenido una puntuación de 9/10 y, un 53,8% a aquellos que podían responder a todas las preguntas de forma positiva.

El diagrama se presenta a continuación:

### VALORACIÓN CASPe

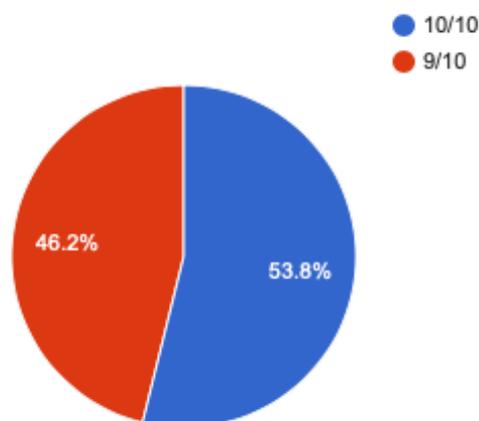


Figura 4: Representación de los resultados obtenidos mediante CASPe.

Elaboración propia

## 7. RESULTADOS.

Se ha elaborado una tabla (Tabla 2) donde se recoge la información más relevante de cada artículo seleccionado. Esta, es:

1. Autor y año de publicación de cada artículo.
2. Título del artículo.
3. Tipo de documento (revisión o estudio de caso).
4. Idioma (inglés y/o español).
5. Paciente/edad (si los hay).
6. Síntomas clínicos (si los hay).
7. Actividad enzimática.
8. Tratamiento (incluyendo el logopédico, si lo hay).
9. Conclusiones y/o resultados del tratamiento.

Tabla 2: Resultados obtenidos.

AUTOR/AÑO	TÍTULO	TIPO DE DOCUMENTO	IDIOMA	PACIENTE/EDAD.	SÍNTOMAS CLÍNICOS	ACTIVIDAD ENZIMÁTICA	TRATAMIENTOS (LOGOPÉDICOS)	CONCLUSIONES
García, E. E., & Barrera, L. A. (2014).	Errores innatos en el metabolismo: Un abordaje integral del diagnóstico al tratamiento.	- Revisión.	- Inglés.	—	—	—	- Terapia génica con animales: ha mostrado dificultades.	- No hay un tratamiento curativo. - La intervención se basa en el manejo de los síntomas.
Karimzadeh P, Jafari N., et al. (2014).	GM2-Gangliosidosis (enfermedad de Sandhoff y Tay-Sachs): Diagnóstico y hallazgos de neuroimágenes.	- Estudio de caso.	- Inglés.	- 9 pacientes (no se indican edades).	- Trastornos neurológicos. - Retraso del desarrollo. - Regresión del desarrollo. - Convulsiones simultáneas. - Macrocefalia. - Mancha roja en la mácula del ojo.	- No se indica.	- Controlar las crisis epilépticas. - Programa de intervención para el retraso neurológico.	- Se basa en intentar disminuir los síntomas que presenta cada paciente. - No existe un tratamiento curativo.



AUTOR/AÑO	TÍTULO	TIPO DE DOCUMENTO	IDIOMA	PACIENTE/ EDAD.	SÍNTOMAS CLÍNICOS	ACTIVIDAD ENZIMÁTICA	TRATAMIENTOS (LOGOPEDICOS)	CONCLUSIONES
Pozo Alonso, A.J., et al. (2014).	Enfermedad de Tay-Sachs.	- Estudio de caso.	- Español.	- Varón de 8 meses de edad.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Sobresaltos ante ruidos desde los 4 meses.</li> <li>- Regresión de habilidades previamente adquiridas a partir de los 6 meses.</li> <li>- Seguimiento visual inconsciente.</li> <li>- Movimientos de sacudida.</li> <li>- Hipotonía de cuello y tronco.</li> <li>- Mancha roja cereza.</li> </ul>	- Actividad de la enzima HexA: 26,6%.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Clonazepam: 0.04mg/kg/día para pasar después a 0.07mg/kg/día para las crisis epilépticas.</li> <li>- Traqueotomía tras una neumonía.</li> <li>- Tratamiento de la disfagia.</li> <li>- Gastrostomía a las 2 años y 4 meses.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- La medicación principal se utiliza para el tratamiento de las crisis epilépticas.</li> <li>- Pese a la rehabilitación de la disfagia, es necesario establecer vías alternativas de alimentación.</li> </ul>
López- de la Mora David Alejandro, Sanchez-Roque Cibeles M.Ciboney. (2017)	Enfermedad de Tay-Sachs.	- Revisión.	- Inglés.	-	-	-	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Pacientes pediátricos: alimentos vía intragástrica.</li> <li>- Forma tardía: medicamentos para reducir los episodios epilépticos.</li> <li>- Estudios con pirimetamina que aumenta la actividad de la enzima HexA.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- No existe un tratamiento efectivo.</li> <li>- Se está valorando la eficacia del tratamiento farmacológico con pirimetamina.</li> </ul>
Anaita Udwadia-hegde y Omkar Hajirnis. (2017).	Temporary efficacy of Pyremethamine in Juvenile-Onset. Tay-Sachs disease caused by 2 Unreported HexA Mutations in the Indian Population.	- Estudio de caso.	- Inglés.	- Paciente de 3 años.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Regresión de sus hitos motores.</li> <li>- Caídas frecuentes, torpeza, marcha inestable.</li> <li>- No deterioro de la visión.</li> <li>- Babeo excesivo.</li> <li>- Problemas de alimentación.</li> <li>- Llanto inconsolable.</li> <li>- Comunicación muy limitada (no lenguaje).</li> </ul>	- Actividad enzima HexA: 2,8 nmol/h/ mg.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Nutrición e hidratación adecuada.</li> <li>- Proteger las vías respiratorias.</li> <li>- Prevenir alteraciones secundarias.</li> <li>- Reemplazo de enzimas: no eficaz.</li> <li>- Dosis de pirimetamina (25mg/día).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- No existe un tratamiento curativo.</li> <li>- La intervención se basa en paliar los síntomas sobre todo relacionadas con el aparato respiratorio.</li> </ul>



AUTOR/AÑO	TÍTULO	TIPO DE DOCUMENTO	IDIOMA	PACIENTE/ EDAD.	SÍNTOMAS CLÍNICOS	ACTIVIDAD ENZIMÁTICA	TRATAMIENTOS (LOGOPEDICOS)	CONCLUSIONES
Valeria V. Solovyeva, Alisa A. Shaimardanova, Daria S. Chupalnova, Kristina V. Kitaeva, Lisa Chakrabarti y Albert A. Rizvanov. (2018).	Nuevos enfoques para la terapia de la enfermedad de Tay-Sachs.	- Revisión.	- Inglés.	--	--	--	<ul style="list-style-type: none"> <li>- SRT: No detuvo la progresión de la disfunción neurológica pero sí, ayuda a prevenir la macrocefalia. (2 pacientes con formación infantil).</li> <li>- ERT: Disminución se los síntomas somáticos, poco eficaz.</li> <li>- Transplante de médula ósea junto con SRT ó en su defecto TCMH: Aumento de la actividad de HexA pero, no evitó la disfunción neurológica.</li> <li>- Terapia de genes.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- No existe un tratamiento eficaz para la enfermedad.</li> <li>- Hay numerosos tratamientos experimentales pero, únicamente retrasan la aparición de los síntomas y por tanto la regresión del paciente.</li> </ul>
Carlos Andrés Gualdrón Frías y Laura Tatiana Calderón-Nossa. (2019).	Tay-Sachs disease.	- Revisión.	- Inglés.	--	--	--	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Terapia génica intracraneal (ovejas).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- No existe un tratamiento eficaz.</li> <li>- Existen múltiples investigaciones sobre la restauración de la función de la B-HexA.</li> <li>- Es necesario más estudios ya que actualmente hay muchas limitaciones.</li> </ul>
Huma A Cheema, Nadia Waheed, Anjum Saeed. (2019).	Unusual case of juvenile Tay-Sachs disease.	- Estudio de caso.	- Inglés.	- Niño de 5 años.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Caídas frecuentes.</li> <li>- Marcha espástica.</li> <li>- Disfagia.</li> <li>- Dificultades en el habla.</li> <li>- Babeo excesivo.</li> <li>- Fondo de ojo normal.</li> </ul>	- Actividad enzimática muy baja.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Recibió 3 ciclos de antibióticos para infecciones del tracto respiratorio.</li> <li>- Tratamiento de apoyo a su familia y a él.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Uno de los aspectos más importantes es controlar el correcto funcionamiento de las vías respiratorias.</li> <li>- Es necesaria la ayuda psicológica para sus familias y para el paciente.</li> </ul>



AUTOR/AÑO	TÍTULO	TIPO DE DOCUMENTO	IDIOMA	PACIENTE/ EDAD.	SÍNTOMAS CLÍNICOS	ACTIVIDAD ENZIMÁTICA	TRATAMIENTOS (LOGOPEDICOS)	CONCLUSIONES
O. Mohamed Fathy Kamal, L. Monleón Llorente y L. Garvín Ocampos. (2020).	La rehabilitación en la enfermedad de Tay-Sachs: a propósito de un caso.		Español/Inglés.	Mujer: 32 años.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Caídas frecuentes desde los 5 años.</li> <li>- Actualmente, presenta vértigos, inestabilidad y caídas.</li> <li>- Pérdida de fuerza, disartria, reacción de sobresalto exagerada y calambres musculares.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Actividad de la hexoaminidasa: 1,8%.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Fisioterapia respiratoria.</li> <li>- Fisioterapia.</li> <li>- Terapia ocupacional.</li> <li>- Neurólogo.</li> <li>- Nutricionista.</li> <li>- Psicólogo.</li> <li>- Logoterapia: problemas de articulación del lenguaje, enseñar técnicas para promover el reflejo de succión y deglución (disfagia).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- No existe una cura.</li> <li>- Trabajo multidisciplinar para el control de los síntomas.</li> <li>- Muy pocos estudios, se necesita mayor evidencia científica.</li> <li>- Garantizar un mayor bienestar del paciente y mejorar su calidad de vida, llegando a reducir la mortalidad.</li> </ul>
Andrés Felipe Leal, et al. (2020).	Gangliosidosis GM2: características clínicas, aspectos fisiopatológicos y terapias actuales.	- Revisión.	- Inglés.	—	—	—	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Farmacológico: pirimetamina.</li> <li>- Terapia de reducción de sustrato.</li> <li>- TCMH.</li> <li>- Transplante de sangre del cordón umbilical.</li> <li>- Terapia de reemplazo de enzimas tradicionales</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Hay múltiples tratamientos experimentales pero, ninguno muestra una eficacia adecuada.</li> </ul>
Beatriz Castejón Vega (2020).	Autophagy Dysfunctions and lysosomal permeabilization in Tay-Sachs and Sandhoff diseases.		Inglés.	<p>6 pacientes con edades de:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 1 año (varón).</li> <li>- 17 meses (varón).</li> <li>- 2 años (varón).</li> <li>- 3 años (mujer).</li> <li>- 4 años (varón).</li> <li>- 16 años (mujer).</li> </ul>	<p>En rasgos generales, todos ellos van a presentar:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Retraso mental y motor.</li> <li>- Hipotonía.</li> <li>- Convulsiones.</li> <li>- Ataxia.</li> <li>- Ceguera.</li> <li>- Disfagia.</li> <li>- Regresión del lenguaje.</li> </ul> <p>En el caso de la paciente de 16 años también va a presentar otros rasgos como:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Disartria.</li> <li>- Hiperlordosis lumbar.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- HexA total (paciente de 2 años): 1916 nmol/h/mg.</li> <li>- Actividad enzimática de la HexA (paciente de 1 año): muy baja.</li> <li>- Niveles de la actividad enzimática de la HexA (paciente 4 años): 3nmol/h/mg.</li> <li>- Niveles de la actividad enzimática de la HexA (paciente 3 años): muy bajos.</li> <li>- Actividad enzimática de la HexA (paciente de 16 años): 6%.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Medicación para el dolor.</li> <li>- Sondas de alimentación.</li> <li>- Antiepilépticos.</li> <li>- Cuidados respiratorios.</li> <li>- Hay numerosas aproximaciones para encontrar un tratamiento como la reducción de sustrato.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- No existe un tratamiento eficaz.</li> <li>- Se basa en cuidados paliativos para el alivio de los síntomas.</li> <li>- Numerosos tratamientos experimentales como fármacos antiinflamatorios, TCMH, transplante de médula ósea, administración de la enzima purificada o terapia génica.</li> </ul>

AUTOR/AÑO	TÍTULO	TIPO DE DOCUMENTO	IDIOMA	PACIENTE/EDAD	SÍNTOMAS CLÍNICOS	ACTIVIDAD ENZIMÁTICA	TRATAMIENTOS (LOGOPÉDICOS)	CONCLUSIONES
Shalini Kot, et al. (2021).	Investigación de las respuestas inmunitarias al scAAV9-HEXM. Tratamiento de terapia génica en modelos de ratón con enfermedad de Tay-Sachs y enfermedad de Sandhoff .	- Revisión.	- Inglés.	—	—	—	- Terapia génica (ratones): Produce una respuesta inmunitaria de células y T y B.	- Todos los tratamientos son previamente probados con animales y todos ellos, muestran ciertas limitaciones.
Carolina M., et al. (2022).	Disfunción mitocondrial secundaria como causa de disfunción neurodegenerativa en enfermedades de almacenamiento lisosomal y descripción general de posibles terapias.	- Revisión.	- Inglés.	—	—	—	- Estrategias dirigidas a la modulación de las vías secundarias alteradas en las LSD.	- Es muy difícil tratar la enfermedades neurodegenerativas LSD. - Es necesario un diagnóstico temprano junto con un enfoque terapéutico. - Se requiere de combinación de terapias.

**Nota. HexA:** Enzima hexosaminidasa A. **TCMH:** Transplante células hematopoyéticas.

**TSR:** Tratamiento reducción de sustrato. **ERT:** Terapia de reemplazo enzimático.

## 8. DISCUSIÓN.

A continuación, tras la exposición de los resultados, se procede a una discusión cualitativa centrándose en el objetivo principal de esta investigación: *“Conocer más en profundidad sus características y complicaciones, las necesidades logopédicas, así como determinar los principales tratamientos de la misma”*.

Al inicio de esta revisión, la intención era determinar el tratamiento logopédico de las personas con la enfermedad de Tay-Sachs, para lo que era necesario en primer lugar conocer mucho más de esta. Pero, debido a la poca información e investigación que hay de la rehabilitación logopédica tan necesaria en estos pacientes, fue necesario centrarse en los posibles tratamientos, más allá de los logopédicos. Para ello, se han incluido tanto revisiones de la enfermedad como artículos de casos concretos.

Las edades de los pacientes que presentan esta enfermedad tal y como ha mencionado anteriormente, puede abarcar desde los pocos meses hasta los 18-20 años. Esto, se puede observar en 5 de los artículos anteriores en los que se explica y detalla casos concretos de personas que padecen esta enfermedad abarcando desde los 8 meses hasta los 16 años.

No obstante, en uno de ellos se presenta a una mujer de 32 años, que comenzó hace 5 a presentar los síntomas (típicos de la enfermedad) como hipotonía generalizada, alteraciones en la marcha, caídas frecuentes, deterioro motor y disartria, entre otros. Por lo que, se le realizaron las pruebas pertinentes y se confirmó el diagnóstico de la enfermedad, gracias a un análisis sanguíneo, donde se observó una reducción de la actividad de la enzima HexA. (18).

Este caso, contradice por tanto lo expuesto en el marco teórico sobre las edades que abarca esta enfermedad. En este, se afirma que el 3º tipo de Tay-Sachs denominado "Tay-Sachs tardío" comprende a los pacientes que presentan esta patología a edad más avanzada hasta que finalmente fallecen a los 18-20 años. En cambio, como se puede comprobar sí que existen personas, o por lo menos una diagnosticada con esta enfermedad a la edad de 32 años.

Una de las características más importantes a tener en cuenta con estos pacientes son los síntomas, es decir, las manifestaciones clínicas que presentan la mayoría de los pacientes que padecen esta enfermedad. Existen una serie de rasgos comunes, como los trastornos neurológicos (17,13), retraso en el desarrollo y/o regresión del mismo (17,2,16,13) , convulsiones y calambres musculares (17,2,13) , mancha roja en la mácula del ojo (17,2), hipotonía de cabeza y cuello (2,18), babeo excesivo (16,14), inestabilidad y marcha alterada con frecuentes caídas (16,14,18). Además, van a presentar problemas de alimentación y una comunicación muy limitada ya que el desarrollo del lenguaje también se detiene y se produce un retroceso del mismo (16, 14, 18,13).

No obstante, no en todos los casos ocurre de forma similar ya que, en algunos de ellos se pueden resaltar ciertos síntomas que en otros no aparecen. Así, existen pacientes que tienen un seguimiento visual inconsciente (2) o que presentan macrocefalia (17).

En otros casos, padecen una ceguera total, debido a la enfermedad (13) y, otros que por el contrario no presentan deterioros en la visión (16) y/o el examen del fondo de ojo es normal (14).

El rasgo indicativo y distintivo de la enfermedad como hemos mencionado anteriormente es la disminución de la actividad de la enzima HexA, de forma que siempre hay que realizar un análisis sanguíneo a cada uno de los individuos para comprobarlo. (2,16,14,18,13).

Respecto al tratamiento en primer lugar hay que destacar que no existe un método eficaz para paliar la enfermedad. No obstante, existen múltiples investigaciones con animales, con los que se utilizan diferentes tratamientos experimentales con el fin de encontrar alguno verdaderamente eficaz para la enfermedad.

Estos estudios, se basan sobre todo en la “*terapia génica*”, que se define como “una técnica terapéutica mediante la cual se inserta un gen funcional en las células de un paciente para corregir un defecto genético causante de una patología”. (23).

Esta terapia ha sido utilizada con ratones pero, desencadena una respuesta inmunológica de las células T y B que indica que a largo plazo no va a producir beneficios para los pacientes. (22). También, se ha experimentado con ovejas ya que, estas presentan el cerebro de la misma magnitud que el de un niño, en este caso si que se a observado un aumento y activación microglial por lo que, se ha considerado una técnica efectiva pero, aún presenta múltiples limitaciones e inconvenientes. (9).

No obstante, se han estudiado numerosos métodos como la “SRT” (*terapia de reducción de sustrato*), previniendo el desarrollo de la macrocefalia pero, sin beneficios significativos (7,13,20); o la “ERT” (*Terapia de reemplazo enzimático*) que ayuda a disminuir los síntomas pero, que resulta poco eficaz ante la detección de la enfermedad. Otra de las posibilidades que se han estudiado es el “TCMH” (*Transplante de células hematopoyéticas*) junto con “SRT” que ha permitido aumentar la actividad de la enzima HexA pero, no evita la disfunción neurológica. (7,20).

Por tanto, como hemos mencionado anteriormente, ninguno de estos tratamientos experimentales han resultado efectivos ya que, aunque ayuden a paliar o solventar determinadas dificultades, no evitan el deterioro neurológico por lo que la enfermedad sigue su curso normal provocando el fallecimiento del paciente.

El principal tratamiento para estos pacientes es el farmacológico sobre todo, el destinado en primer lugar a paliar el dolor ya que, hay que intentar disminuir el sufrimiento de estas personas lo máximo posible y, en segundo lugar, a las crisis epilépticas, utilizando concretamente el clonazepam. (17,2,21,13). Otra medicación, que también se utiliza con algunos de estos pacientes es la pirimetamina ya que, se ha comprobado que aumenta la actividad de la enzima HexA (16,20,21) pero, todavía se están realizando estudios que confirmen su validez. (21).

Las alteraciones fundamentales que poseen estos pacientes están relacionados con el aparato respiratorio, debido a esto, es necesario realizarles traqueotomías por las frecuentes neumonías que presentan (2); así como, todo tipo de cuidados respiratorios incluido la fisioterapia respiratoria (2,13,14,16,18). Estos, son de gran relevancia porque la mayoría de personas con la enfermedad de Tay-Sachs mueren por neumonía o broncoaspiración (9,16).

Por otro lado, es necesario rehabilitar los problemas de deglución (disfagia) que van a presentar estos pacientes (2,18) mediante técnicas de activación del reflejo de succión y de deglución (18). No obstante, finalmente habrá que establecer vías alternativas de alimentación como por ejemplo, mediante la implantación de una sonda a través de una gastrostomía (2), que les permita alimentarse cuando no sean capaces de deglutir de forma oral. (2,18,21).

También, será necesario la rehabilitación del lenguaje, centrándonos en los problemas de articulación (logoterapia) (18). Además, es imprescindible el apoyo psicológico, tanto a él como a su familia ya que, es una enfermedad muy dura debido a la involución del paciente, al conocimiento de ausencia de un tratamiento y a que presenta un pronóstico negativo claro. (4,14,18).

Con todo esto, se constata que pese a que hay múltiples investigaciones y posibles tratamientos, todavía no existe uno eficaz para curar esta enfermedad (20,22), sino que se basan en realizar un tratamiento sintomático, es decir, en paliar los síntomas para aliviar el sufrimiento.

Para que esto sea posible, es necesaria la coordinación de un equipo multidisciplinar donde se incluyen la terapia ocupacional, el neurólogo, el nutricionista, el psicólogo, el fisioterapeuta, el logopeda, etc. (7,15,16, 17, 18). No obstante, como hemos mencionado el pronóstico es muy negativo, siendo necesario un aumento de la investigación y de los estudios para conseguir un tratamiento lo más eficaz posible que garantice el bienestar del paciente y mejore su calidad de vida, llegando a reducir la mortalidad. (18).

Pese a esto, es necesario realizar un diagnóstico lo más tempranamente posible y abordar el tratamiento de la enfermedad mediante un enfoque terapéutico multidisciplinar, para poder aliviar lo máximo posible los síntomas y dificultades que van a presentar estos pacientes.

- **Tratamiento logopédico:**

En la enfermedad de Tay-Sachs el tratamiento logopédico va destinado tanto a la disfagia como a las dificultades en el lenguaje (disartria) que presentan los pacientes. Como hemos podido observar no existen estudios ni investigaciones que destaquen el trabajo de estos profesionales ni la necesidad de la rehabilitación que prestan.

Respecto a las dificultades en la deglución, pese a que se le da gran relevancia en todos los artículos puesto que, llega un momento que los pacientes no son capaces de alimentarse de forma oral, no se menciona el trabajo del logopeda mientras que sí que se habla de otros profesionales que intervienen en el proceso de deglución.

Los pacientes con esta enfermedad, poco a poco van perdiendo tanto el reflejo de succión como el de deglución por lo que, son incapaces de deglutir de forma oral y si lo hacen, existe un riesgo alto de atragantamiento. Finalmente, es necesario buscar alternativas como una sonda de alimentación.

No obstante, hasta ese momento, sería necesario una rehabilitación logopédica que ayude a mantener y activar esos reflejos, así como a que sea capaz de alimentarse a través de la boca de forma segura y eficaz.

En cuanto al lenguaje, no se le da tanta importancia como a la disfagia en los diferentes estudios pero el deterioro se establece como uno de los síntomas principales de la enfermedad. Así, al observar los resultados podemos ver como la inmensa mayoría de los pacientes van a presentar disartria y por tanto, van a tener problemas de comunicación.

Ante estas dificultades, la rehabilitación logopédica se centra en ayudar a las personas a que puedan seguir comunicándose mediante el lenguaje como hacían de forma habitual. Pero, contrariamente, como hemos podido observar, solo en uno de los artículos hace referencia a la importancia de la logoterapia, es decir, al tratamiento tanto de la articulación del lenguaje como de la disfagia por parte de un logopeda.

Toda esta ausencia de información, afecta de manera muy negativa a los distintos profesionales (logopedas) ya que, ante un paciente diagnosticado con esta enfermedad, va a resultar muy complicado saber cuál es la manera más correcta de intervenir.

Por otro lado, también es muy perjudicial para los pacientes porque al presentar los profesionales tantas limitaciones en la intervención, el deterioro se va a producir más rápidamente.

Por tanto, es necesario un aumento de las investigaciones tanto de la enfermedad en general como de la rehabilitación logopédica en la misma ya que, como hemos mencionado ayudaría a enlentecer la pérdida de la capacidad de deglución y preservaría el correcto desarrollo del lenguaje durante un mayor tiempo mejorando así la calidad de vida del paciente.

## **9. CONCLUSIONES.**

Tras realizar la investigación, se exponen las conclusiones obtenidas a lo largo de todo el proceso y tras poseer un gran conocimiento sobre la enfermedad. Así, en rasgos generales se puede establecer que:

- La enfermedad, se produce cuando hay una disminución de la actividad de la enzima lisosomal  $\beta$ - hexosaminidasa A ya que, existe un deterioro o ausencia de esta. Es por ello, que su confirmación se produce tras la realización de un análisis de sangre.
- Para que esto ocurra, sus dos padres deben ser portadores y no poseer la enfermedad. Esto, provoca que no sean conscientes de la presencia de esta en su hijo hasta que no se comienzan a desarrollar los síntomas.
- Tiene su origen en la población judía Ashkenazi. A día de hoy, la prevalencia entre estos habitantes sigue siendo mayor.



- Diferenciamos 3 tipos (juvenil, tardío e infantil) en función de la edad en la que aparezcan los síntomas, abarcando desde los 3 meses hasta los 18 años de edad. No obstante, hay ciertas excepciones como el caso mencionado anteriormente de una paciente de 32 años. (18).
- Existen una serie de síntomas característicos de la enfermedad entre los que destaca la presencia de una mancha roja en la mácula del ojo. Sin embargo, tampoco se puede asegurar que este presente en todos los pacientes.
- El pronóstico de la enfermedad es muy negativo puesto que, siempre termina con el fallecimiento del paciente tras un período corto de tiempo desde que empiezan a aparecer los primeros síntomas.

Con esta investigación, se pretende conocer los posibles tratamientos de la enfermedad, en especialmente el logopédico.

No obstante, como se puede observar, no existe un tratamiento efectivo que ayude a paliar la enfermedad y, tampoco una estructuración clara de como hay que llevar a cabo las distintas terapias con estos pacientes.

- Limitaciones:

A lo largo de toda la investigación, se puede observar que los avances son mínimos y el conocimiento que se tiene sobre la enfermedad es muy limitado.

Esto, ha sido muy relevante a la hora de realizar esta revisión. En primer lugar porque al no estar muy estudiada, el número de artículos que abarcan la enfermedad es muy limitado; y, por otro lado, en la mayoría de estos, la información que se presenta es muy escasa y redundante.

Estas limitaciones, se ven reflejadas al establecer la “sintomatología clínica” propia de la enfermedad ya que, como podemos ver los síntomas de un paciente difieren mucho de los de otro. Por otro lado, debido a la escasa investigación que existe, tampoco se puede establecer las edades de la población que presenta esta patología.

Puesto que uno de los objetivos era exponer los diferentes tratamientos que tiene esta enfermedad, estas complicaciones han sido importantes ya que, no existe ninguno lo suficientemente eficaz. No obstante, se han explicado aquellos que se han utilizado con algún paciente de forma experimental y, las investigaciones que se están llevando a cabo con animales.

El objetivo principal era conocer y explicar el tratamiento logopédico, es decir, cómo debe intervenir un logopeda ante un paciente con la enfermedad de Tay-Sachs. Pero, la información acerca de esta rehabilitación es mínima.

Solo en 2 artículos de todos los que hay en las diferentes bases de datos que se han utilizado, exponen la necesidad de rehabilitar la disfagia y de estos, solo en uno se menciona la intervención sobre el lenguaje.

Por tanto, se puede afirmar que es necesario seguir estudiando el papel del logopeda en esta y en otras enfermedades raras para poder realizar una intervención lo más completa posible y así, poder mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

- Investigación:

Actualmente, En España, la investigación de esta enfermedad se lleva a cabo en el hospital maternoinfantil “San Joan de Deu” en Barcelona donde se estudia cada caso de forma independiente con el objetivo de conseguir conocer más la enfermedad y poder plantear algún tratamiento en el futuro.

Por último, cabe destacar la Asociación ACTAYS destinada a fomentar el conocimiento de esta enfermedad para así visibilizarla y sensibilizar a la población, financiar las investigaciones que se llevan a cabo para conseguir mayores avances en esta y luchar por la igualdad de oportunidades para estos pacientes. Además, brindan un gran apoyo emocional a las familias de los afectados y les proporcionan todo tipo de información y de ayudas para que puedan conocer más la enfermedad, para que sepan como actuar y que gestionen el proceso de la mejor manera posible.

## 10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.

1. Karats M.C. et al. Coexistencia infrecuente de la enfermedad de Tay-Sachs, coartación aórtica y reflujo vesicoureteral de grado. V. Arch Argent Pediatr [Internet]. 2022; 120(1):25-28. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2022.e25>.
2. Pozo Alonso, A.J. et al. Enfermedad De Tay Sachs. Rev Cubana Pediatr [Internet]. 2014; 86(4):529-534. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312014000400014&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312014000400014&lng=es).
3. Las enfermedades de Tay Sachs y Sandhoff [Internet]. Actays.org. [citado el 10 de mayo de 2023]. Disponible en: <https://actays.org/wp-content/uploads/2016/01/Que-es-Tay-Sachs.pdf>
4. Bibas Bonet, H. et al. Característica clínicas y neuroimágenes en 6 pacientes. Arch Regent Pediatr [Internet]. 2007; 105(4):314-319. Disponible en: [http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0325-00752007000400006&lng=es](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752007000400006&lng=es).
5. Novoa S.F, Colombo C.M, Clericus E.J. Enfermedad de Tay Sachs. Rev. chil. pediatr. [Internet]. 1974; 45(6): 495-499. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0370-41061974000600003&lng=es](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41061974000600003&lng=es). <http://dx.doi.org/10.4067/S0370-41061974000600003>.
6. Chaves Carballo, E., & Gómez, M. R. Algunos aspectos clínicos y bioquímicos de las encefalopatías degenerativas de la infancia. Acta Médica Cost. [Internet]. 1967; 10(3): 297-302.
7. Solovyeva V.V, et al. New approaches to Tay-Sachs disease therapy. Front Physiol [Internet]. 2018;9. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3389/fphys.2018.01663>.

8. Cachón-González, MB., Zaccariotto & E.v Martin Cox, T. Genetics and terapias for GM2 gangliosidosis. *Current Gene Therapy*. [Internet]. 2018; 18: 68-69. Disponible en: [10.2174/1566523218666180404162622](http://dx.doi.org/10.2174/1566523218666180404162622)
9. Gualdrón-Frías, C.A. & Calderón- Nossa, L.T. Enfermedad de Tay-Sachs disease. *Rev. Fac. Med.* [Internet]. 2019; 67(3): 511-523. Disponible en: DOI: <http://dx.doi.org/10.15446/revfacmed.v67n3.69742>.
10. Mehta N, et al. Tay-Sachs carrier screening by enzyme and molecular analyses in the New York city minority population. *Genet Test Mol Biomarkers* [Internet]. 2016; 20(9): 504-509. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1089/gtmb.2015.0302>.
11. Aragao R.M et al. Cherry red spot” in a patient with Tay-Sachs disease: case report. *Arq Bras Oftalmol* [Internet]. 2009; 72(4): 537–9. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1590/s0004-27492009000400019>
12. Hussein N, Henneman L, Kai J & Qureshi N. Preconception risk assessment for thalassaemia, sickle cell disease, cystic fibrosis and Tay-Sachs disease (Review). *CDSR* [Internet]. 2021; 10. Disponible en: DOI: [10.1002/14651858.CD010849.pub4](https://doi.org/10.1002/14651858.CD010849.pub4).
13. Castejón Vega, B. Autophagy dysfunctions and lysosomal permeabilization in Tay-Sachs and Sandhoff diseases [Tesis doctoral]. Sevilla; 2019.
14. Huma A.C, Waheed N. & Saeed A. Unusual case of Juvenile Tay-Sachs disease. *BMJ Case Rep* [Internet]. 2019; 12(9): 230140. Disponible en: doi: [10.1136/bcr-2019-230140](https://doi.org/10.1136/bcr-2019-230140).
15. Stepien KM, et al. Haematopoietic stem cell transplantation arrests the progression of neurodegenerative disease in late-onset Tay-Sachs disease. *JIMD Rep* [Internet]. 2018; 41: 17–23. Disponible en: [http://dx.doi.org/10.1007/8904\\_2017\\_76](http://dx.doi.org/10.1007/8904_2017_76).

16. Udwadia-Hegde, A. Eficacia temporal de la pirimetamina en la enfermedad de Tay-Sachs de inicio juvenil causada por 2 mutaciones HEXA no reportadas en la población india. Sage [Internet]. 2017; 4: 1-5. Disponible en: [doi:10.1177/2329048X16687887](https://doi.org/10.1177/2329048X16687887).
17. Karimzadeh, P. Et al. GM2- Gangliosidosis (enfermedad de Sandhoff y Tay Sachs): Diagnóstico y Hallazgos de neuroimagen (una serie de casos pediátricos iraníes). Child Neurol [Internet]. 2014; 8(3): 55-60.
18. Fathy Kamal, O.M., Llorente, L.M. & Ocampos L.G. La rehabilitación en la enfermedad de Tay-Sachs: a propósito de un caso. SERMEF [Internet]. 2022; 56: 164-167. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.rh.2020.10.010>
19. Stepien, C.M. et al. Disfunción mitocondrial secundaria como causa de disfunción neurodegenerativa en enfermedades de almacenamiento lisosomal y descripción general de posibles terapias. Int. J. Mol. Sci [Internet]. 2002; 23(18): 10573. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/ijms231810573>
20. Leal, A.F. et al. Gangliosidosis GM2: características clínicas, aspectos fisiopatológicos y terapias actuales. Int. J. Mol. Sci. [Internet]. 2020; 21(17): 6213. <https://doi.org/10.3390/ijms21176213>.
21. López de la Mora, D.A. & Sánchez-Roque, C.M. Enfermedad de Tay Sachs. Acta de ciencia de la Salud. [Internet]. 2017; 2 (1): 63-67. Disponible en: <https://doi.org/10.32870/acs.v0i2.33>
22. Kot, S. Et al. Investigating Immune Responses to the scAAV9-HEXM Gene Therapy Treatment in Tay-Sachs Disease and Sandhoff Disease Mouse Models. Int. J. Mol. Sci. [Internet]. 2021; 22(13): 6751. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/ijms22136751>.
23. Nardi NB, Teixeira LAK, Silva EFÁ da. Terapia génica. Cien Saude Colet [Internet]. 2002; 7(1):109–16. Disponible en: <https://www.cun.es/enfermedades-tratamientos/tratamientos/terapia-genica>



## ANEXOS

### Anexo I. Análisis de calidad de artículos mediante método CASPe.

	García, E. E., & Barrera, L. A. (2014).	Karimzadeh P, Jafari N., et al. (2014).	Pozo Alonso, A.J., et al. (2014).	López- de la Mora David Alejandro, Sanchez-Roque Cibeles M.Ciboney. (2017)	Anaita Udwadia-hegde y Omark Hajimis. (2017).	Valeria V. Solovyeva, et al. (2018).
Tema claramente definido	SI	SI	SI	SI	SI	SI
Artículo adecuado para responder a la pregunta objeto de la revisión.	SI	SI	SI	SI	SI	SI
Búsqueda adecuada de los estudios (importantes y pertinentes).	SI	SI	NO	SI	SI	SI
Calidad adecuada de los artículos escogidos.	SI	SI	SI	SI	SI	SI
Si los resultados de los diferentes estudios han sido mezclados para obtener un resultado "combinado", ¿era razonable hacer eso?	SI	SI	SI	SI	SI	SI
Revisión global adecuada.	SI	SI	SI	SI	SI	SI
Precisión de los resultados.	NO	NO	SI	NO	SI	SI
Resultados adecuados para el estudio.	SI	SI	SI	SI	SI	SI
¿Se han considerado todos los resultados importantes para tomar la decisión?	SI	SI	SI	SI	SI	SI
¿Los beneficios merecen la pena frente a los perjuicios y costes?	SI	SI	SI	SI	SI	SI
<b>TOTAL</b>	9	9	9	9	10	10



	Carlos Andrés Gualdrón Frías y Laura Tatiana Calderón-Nossa. (2019).	Huma A Cheema, Nadia Waheed, Anjum Saeed. (2019).	O. Mohamed Fathy Kamal, L.et al. (2020).	Andrésmi Felipe Leal, et al. (2020).	Beatriz Castejón Vega (2020).	Shalini Kot, et al. (2021).	Carolina M., et al. (2022).
<b>Tema claramente definido.</b>	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
<b>Artículo adecuado para responder a la pregunta objeto de la revisión.</b>	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
<b>Búsqueda adecuada de los estudios (importantes y pertinentes).</b>	SI	NO	NO	SI	SI	SI	SI
<b>Calidad adecuada de los artículos escogidos.</b>	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
<b>Si los resultados de los diferentes estudios han sido mezclados para obtener un resultado "combinado", ¿era razonable hacer eso?</b>	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
<b>Revisión global adecuada.</b>	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
<b>Precisión de los resultados</b>	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
<b>Resultados adecuados para el estudio.</b>	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
<b>¿Se han considerado todos los resultados importantes para tomar la decisión?</b>	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
<b>¿Los beneficios merecen la pena frente a los perjuicios y costes?</b>	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
<b>TOTAL</b>	10	9	9	10	10	10	10



FACULTAD  
DE MEDICINA



GRADO EN LOGOPEDIA  
FACULTAD DE MEDICINA