

Síndrome de Tay-Sachs

Félix J. Fojo, MD

felixfojo@gmail.com
ffojo@homeorthopedics.com

Entre los componentes moleculares normales de las neuronas y sus membranas sinápticas se encuentran los glicoesfingolípidos llamados gangliósidos. Estos deben ser catabolizados y eliminados regularmente para evitar que se acumulen en los lisosomas de las células neuronales. Este proceso es mediado por ciertas enzimas denominadas hexosaminidasas.

Si los gangliósidos no son bien catabolizados, ya sea por ausencia o disminución de la hexosaminidasa, se produce una acumulación de los mismos. Este fenómeno, llamado gangliosidosis, puede ser de diferentes tipos de acuerdo con la enzima específica que falte (son parte de las enfermedades lisosomales).

Cuando falta la enzima hexosaminidasa A se presenta el síndrome o enfermedad de Tay-Sachs, causada por un gen defectuoso en el cromosoma 15. Si ambos padres portan ese gen defectuoso el hijo resultante tiene un 25% de probabilidades de presentarla. Se trata pues de una herencia autosómica recesiva.

Cualquier persona puede padecer la enfermedad pero es mucho mayor entre judíos asquenazis: una persona por cada 27 en este grupo (unas 100 veces más común que entre la población general). Existe una forma infantil, mucho más frecuente, y una adulta (muy rara). Se considera que el daño neurológico, específicamente al cerebro, comienza ya en el útero. La mortalidad es del 100% y generalmente antes de los cinco años de edad.

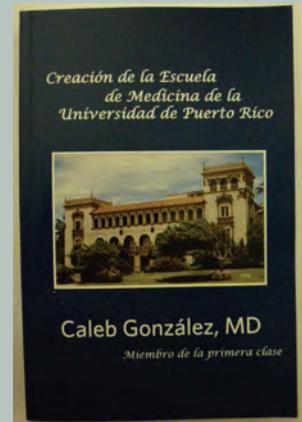
Los síntomas habituales son: convulsiones, sordera, ceguera, demencia, retraso del crecimiento, disminución del tono muscular, irritabilidad, aumento del reflejo de sobresalto, apatía, temblor de las manos, bradilalia, clonus en ambos pies y muchos otros signos y síntomas neurológicos.

No existe tratamiento para esta noxa y su prevención se basa en el diagnóstico genético (sobre todo en las poblaciones de ascendencia judía) de los padres (el más efectivo) o el diagnóstico genético del feto intraútero (más complejo y controvertido). **G**

Institucionales

Presentan nuevo libro sobre la creación de la Escuela de Medicina de la UPR.

El Dr. Caleb González, reconocido oftalmólogo puertorriqueño, Profesor Emérito de la Universidad de Yale, presentó en el Recinto de Ciencias Médicas su nueva obra "Creación de la Escuela de Medicina de la Universidad de Puerto Rico". En ella resume y amplía algunos aspectos de sus libros anteriores, en todos los que destaca el esfuerzo que significó el desarrollo de la Escuela de Medicina así como la participación de quien fuera en aquella época el Presidente de la Universidad, Don Jaime Benítez, y del Dr. Harold Brown, quien estuvo a cargo de muchos aspectos ejecutivos. El Dr. Caleb González, como miembro de la primera clase de la Escuela de Medicina ha preparado una obra de gran valor histórico y muy documentada sobre su *alma máter*.



Centros de Salud Primaria reciben reconocimiento por brindar servicios de alta calidad.

Un total de 19 corporaciones que administran centros de salud primaria 330 en Puerto Rico han sido reconocidas mediante la otorgación de \$1.2 millones por cumplir con los criterios de evaluación que el Departamento de Salud Federal (HHS) estableció para medir la calidad de la atención médica primaria ofrecida a los pacientes. "Nos llena de mucha satisfacción saber que nuestros centros nuevamente son reconocidos a nivel nacional. Ciertamente, cada clínica se esfuerza por brindar un cuidado primario de alta calidad a sus pacientes", afirmó Alicia Suárez, Directora Ejecutiva de la Asociación de Salud Primaria de Puerto Rico.

El programa evaluó en las categorías de: Administradores de Registros Electrónicos de Salud, Líderes de Calidad Nacional, Potenciadores de Acceso, Centros de Salud de Alto Valor, Líderes de Calidad en Centros de Salud y Mejoradores de Calidad en la Clínica. La mayoría de los centros fueron galardonados en alguna de las categorías antes mencionadas y otros se destacaron en todas las áreas evaluadas.

Nuestro nuevo bebé ya nació.



Nueva Unidad de Cuidado Intensivo Neonatal (NICU) en Manatí Medical Center como parte de



Manatí Medical Center
Maternal and Infant Center



La Nueva Unidad cuenta con:

- Grupo de **Pediatras y Subespecialistas Pediátricos** que dan apoyo a la Unidad 24/7.
- **Subespecialistas Pediátricos** en Cardiología, Neurología, Neumología, Gastroenterología, Endocrinología, Oftalmología, Hematología y Ortopedia.
- Equipo de **profesionales de enfermería y cuidado respiratorio** especializado en recién nacidos.
- La tecnología más avanzada en el **monitoreo cardiorrespiratorio y ventilación mecánica.**



**Manatí
Medical Center**

Manos que te cuidan.



www.manatimedical.com Tel (787) 621-3700



Nuevo Centro de Radioterapia en Centro Comprensivo de Cáncer

Ya se encuentra listo para ser inaugurado el nuevo Centro de Radioterapia del Centro Comprensivo de Cáncer de la Universidad de Puerto Rico (CCCUPR). Localizado junto al Centro de Investigación del CCCUPR y al Hospital Oncológico en el Centro Médico de Puerto Rico, el nuevo Centro de Radioterapia es parte de un acuerdo de colaboración con la Liga Puertorriqueña Contra el Cáncer. Con una inversión de 15 millones de dólares, el Centro contará con un equipo altamente especializado y un grupo de radiólogos y oncólogos adiestrados y certificados, contando con el Dr. Carlos Chévere como director médico.

El nuevo espacio es una estructura de diseño atractivo con áreas abiertas e iluminación natural de acuerdo al diseño del arquitecto Luis Estévez. “Este centro se ha diseñado pensando única y exclusivamente en el bienestar y la salud del paciente, tanto física como mental y emocional”, señaló el Dr. Julio Díaz, radiooncólogo del Centro de Radioterapia. “Queremos hacer una integración

de lo que es el ser humano dentro de este proceso de enfermedad que conlleva unos estigmas emocionales, unos estigmas sociales, una carga económica, pero para la que hay cura y hay esperanza”, resaltó el Dr. Díaz. Durante su primer año de operaciones se podrían tratar de 60 a 75 pacientes diariamente, cifras que se podrán aumentar en el futuro.



Inauguran “Unidad de Cuidado Intensivo Neonatal” en Manatí Medical Center.



Sr. José L. Quirós, Lcdo. José S. Rosado (Administrador MMC), Dr. Carlos Disdier, Lcdo. Jaime Maestre, Dra. Marilyn Toledo, Dr. Luis R. Rosa y Dr. Edwin Soto.

Manatí Medical Center (MMC) inauguró su Unidad de Cuidado Intensivo Neonatal (NICU), que se encuentra en el quinto piso del hospital, donde se ubica el área de Maternidad y Sala de Partos. El Licenciado José Rosado, Administrador de Manatí Medical Center, comentó que esta nueva unidad cuenta con 15 camas y 5 neonatólogos que estarán a cargo del cuidado de los recién nacidos. Además, tiene el apoyo de pediatras y subespecialistas pediátricos en cardiología, neumología, neurología, gastroenterología, endocrinología, hematología, ortopedia, oftalmología y ofrecerá el servicio de audiología para recién nacidos. El NICU tiene tecnología avanzada en ventilación mecánica y monitoreo cardiorrespiratorio, incubadoras, servicio de gases especializados, servicios de sonografía portable y equipo de profesionales de enfermería y cuidado respiratorio especializado en recién nacidos.

Museo de Historia de la Medicina realiza homenaje y conferencia.

El Museo de Historia de la Medicina y de las Ciencias de la Salud de Puerto Rico, exhibe desde agosto hasta diciembre de 2015 en la Biblioteca Conrado F. Asenjo del Recinto de Ciencias Médicas la exhibición “Una Historia de la Medicina en Imágenes”, una producción de la desaparecida casa farmacéutica Parke Davis & Co. Acompañando esto se presenta un ciclo de conferencias. La tercera de ellas fue presentada por el reconocido patólogo Dr. Carlos Cordón Cardó, Director de Patología, Icahn School of Medicine, Mount Sinai Health System, New York. Disertó sobre las células madre y su relación con la enfermedad y el cáncer. Simultáneamente se realizó un homenaje a la vida del Dr. Raúl Marcial Rojas, quien fue un distinguido patólogo y profesor universitario puertorriqueño reconocido en todo el mundo.

Se sigue impulsando y promoviendo turismo médico en Puerto Rico.

El Departamento de Desarrollo Económico y Comercio de Puerto Rico (DDEC) firmó un acuerdo con la Asociación de Turismo Médico para proveer capacitación, asesoramiento y certificaciones a los componentes del sector de turismo médico y difundir esta opción también en el Caribe y América Latina. El acuerdo se firmó como parte del Congreso Mundial de Turismo Médico en Washington DC.

El Secretario de Desarrollo Económico, Alberto Bacó, expresó que Puerto Rico tiene una serie de ventajas que lo posicionan como un destino único para el turismo médico, sobre todo por la infraestructura de servicios, la utilización de los mismos estándares y regulaciones que aplican en los Estados Unidos -la mayoría de hospitales están acreditados por la Comisión Conjunta Acreditadora de Hospitales (JCAHO)- y por ser la gran cantidad de profesionales egresados de las más prestigiosas universidades y tener las certificaciones correspondientes. “Nuestro enfoque es capacitar un selecto grupo de proveedores, tanto clínicos como de logística y servicios turísticos, para convertir el

turismo médico en uno de los motores de nuestro desarrollo económico, fomentar la exportación de servicios y la generación de empleos. Somos un destino turístico de clase mundial y estamos decididos a presentar una oferta de turismo médico atractiva”, explicó Bacó. “Constituiremos una alternativa real en el mercado con una oferta única que garantice con precios competitivos entre un 40% a un 60% más económicos que en los Estados Unidos”, añadió.



La FDA aprobó tratamiento combinado de dos agentes inmunooncológicos para el melanoma inoperable o metastásico con mutación V600 del gen BRAF de tipo natural.

La FDA aprobó nivolumab (Opdivo) en combinación con ipilimumab (Yervoy) para pacientes con melanoma inoperable o metastásico con mutación V600 del gen BRAF de tipo natural. Es la primera aprobación de un régimen para cáncer con dos agentes inmunooncológicos. Esta se basa en los datos del estudio CheckMate 069 (estudio aleatorio, doble ciego, fase 2, en 140 pacientes con melanoma inoperable o metastásico que nunca recibieron tratamiento) cuyos resultados demostraron un aumento estadísticamente significativo de la respuesta con la combinación en comparación con los pacientes tratados con monoterapia de ipilimumab (reducción del 60% del riesgo de progreso de la enfermedad en comparación con la monoterapia, con una más alta mediana de supervivencia). Ambos fármacos se asocian a varias reacciones adversas, tanto las graves como las conducentes a discontinuación permanente o al retraso de dosis; las reacciones adversas Grado 3 o 4 ocurrieron con mayor frecuencia en quienes recibieron el régimen combinado en comparación con la monoterapia. Para estudiar esta combinación de fármacos se sigue con un amplio programa de 14 estudios (más de 2 000 pacientes) en todo el mundo.