



DOENÇA DE TAY-SACHS: IMPACTO NO NEURODESENVOLVIMENTO INFANTIL

MARIA EDUARDA MARCOLINO BIZONI CARVALHO; ARTHUR PEREIRA RESENDE;
LUCAS DIAS GOMES; GABRIELA GOMES DE LIMA; BYANCA GABRIELLE DE PAULA

Introdução: A doença de Tay-Sachs (DTS) é uma doença autossômica recessiva neurodegenerativa rara, potencialmente letal, caracterizada por uma desordem lisossomal autossômica recessiva. É ocasionada por mutações no gene HEXA que resultam na deficiência da enzima hexosaminidase A, com consequente acúmulo de gangliosídeos (GM2), principalmente no tecido neuronal. A incidência dessa patologia é de 1:100 mil nascidos vivos na população em geral e é caracterizada pelo retardo no desenvolvimento, seguido de paralisia, demência e cegueira. **Objetivo:** Estudar a fisiopatologia da Doença de Tay-Sachs e o impacto genético no neurodesenvolvimento infantil. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão narrativa da literatura e análise de relatos de casos sobre a Doença de Tay-Sachs. Foram consultadas as bases de dados SciELO, PubMed e Google Scholar, utilizando os descritores do DeCS: "Doença de Tay-Sachs", "Neurodesenvolvimento", "metabolismo", "Gangliosidoses" e "genética", combinados pelo operador booleano "AND". Foram selecionados estudos que abordam a fisiopatologia da DTS e seu impacto no neurodesenvolvimento infantil. **Resultados:** A Doença de Tay-Sachs (DTS) se manifesta com uma rápida e implacável deterioração das habilidades físicas e mentais. Na forma infantil da doença, os primeiros sinais surgem por volta dos 6 meses de idade, com a progressão rápida, levando à morte geralmente entre 3 a 5 anos de idade. Os sintomas iniciais incluem atraso no desenvolvimento motor e cognitivo, perda de habilidades previamente adquiridas, cegueira, paralisia e, eventualmente, a incapacidade de engolir e hipertonía muscular. O acúmulo de gangliosídeo GM2 nas células nervosas leva à destruição neuronal, prejudicando o funcionamento do cérebro e da medula espinhal. **Conclusão:** A Doença de Tay-Sachs é uma doença genética rara com impacto devastador no neurodesenvolvimento infantil, resultando em um curso clínico grave e progressivo. O diagnóstico precoce e o aconselhamento genético são essenciais para o manejo da doença, especialmente em famílias com histórico da condição.

Palavras-chave: **DOENÇA DE TAY-SACHS; TRANSTORNOS DO NEURODESENVOLVIMENTO; GANGLIOSIDOSES**