

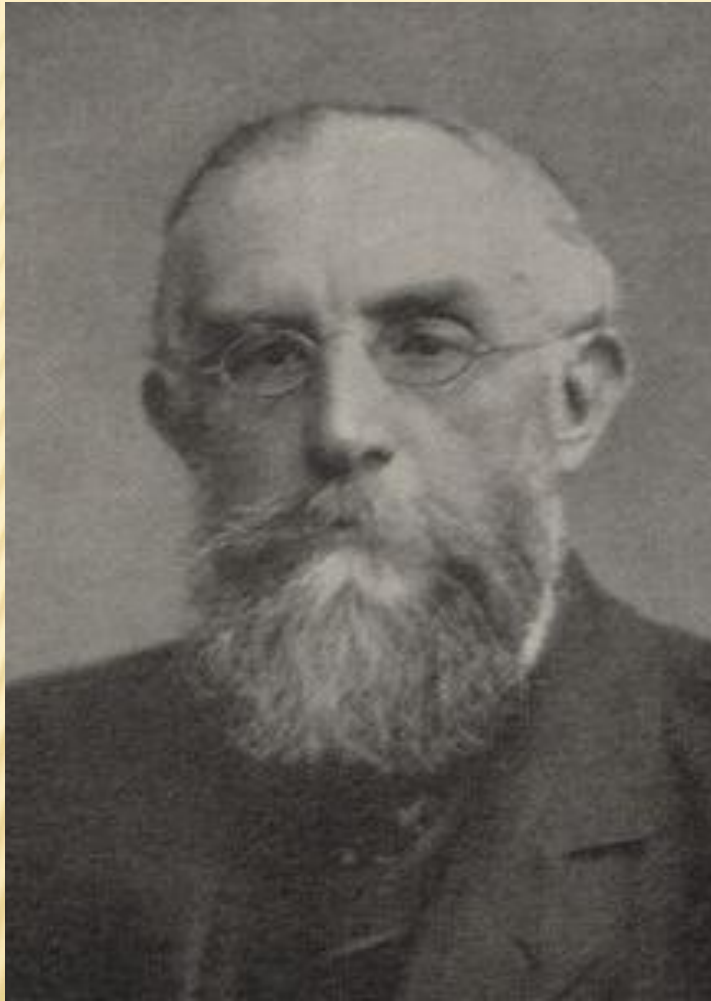
Болезнь

Тей-

Сакса

Работу выполнила
студентка 120
группы Шишкина
Ирина.

Болезнь Тея — Сакса (GM_2 ганглиозидоз, *ранняя детская амавротическая идиотия*) — редкое наследственное заболевание с **аутосомно-рецессивным типом наследования**, поражающее **центральную нервную систему** (спинной и головной мозг, а также менингеальные оболочки). Относится к группе **лизосомных болезней накопления**. Названо в честь **британского офтальмолога Уоррена Тея (1843—1927)** и **американского невролога Бернарда Сакса (1858—1944)**, которые впервые описали это заболевание независимо друг от друга в 1881 и 1887 годах, соответственно.



Тей Уоррен
(1843-1927)

**Сакс Теодор
Бернард (1858-1944)**

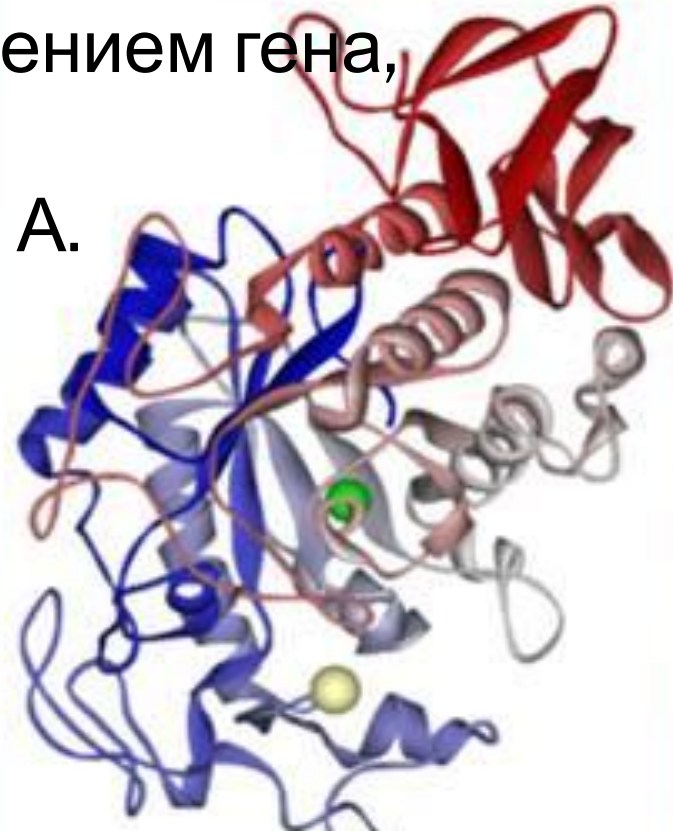


Гексозаминидаза А (HEXA) - лизосомный

фермент, катализирующий катаболизм GM_2 ганглиозида — гексозаминидазы. Он способствует расщеплению жировых субстанций (ганглиозидов), которые обеспечивают нормальную деятельность нервных клеток. Болезнь Тея-Сакса обусловлена мутационным поражением гена, контролирующего синтез

Продукты гидролиза ганглиозидов

фермента в лизосомах клеток накапливается субстрат реакции - GM_2 ганглиозид, главным образом в центральной нервной системе, вызывая нарушения в функциях нейронов.



Различают три формы болезни Тея - Сакса:

1. Детская форма — через полгода после рождения у детей отмечается прогрессирующее ухудшение физических возможностей и умственных способностей: наблюдаются слепота, глухота, потеря способность глотать. В результате атрофии мышц развивается паралич. Смерть наступает в возрасте до 3—4 лет.

2. Подростковая форма — развиваются моторно-когнитивные проблемы, дисфагия (нарушение глотания) дизартрия, (расстройства речи), атаксия (шаткость походки), спастичность (контрактуры и параличи). Смерть наступает в возрасте до

15–16 лет.

3. Взрослая форма — возникает в возрасте от 25 до 30 лет. Характеризуется симптомами прогрессирующего ухудшения неврологических функций: нарушение и шаткость походки, расстройства глотания и речи, снижение когнитивных навыков, спастичность, развитие шизофрении в форме психоза.

Болезнь

распространена у

евреев-ашкеназов.

Среди них около 3 %
являются носителями
мутации в гене HEXA.
Также болезнь
распространена
среди франкоканадцев
и кажунов. Среди других

групп населения

средняя частота

носительства

рецессивного

мутантного гена ~0,3 %.

Тип



Клиническая картина:

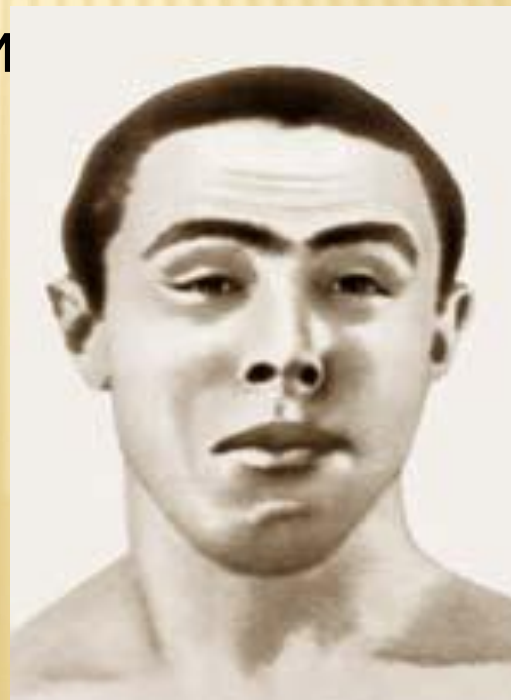
1. Хронический дефицит гексозаминидазы типа А:
Новорожденные в первые месяцы жизни развиваются нормально. Однако, в возрасте 4-6 месяцев возникает регресс в психическом и физическом развитии. Ребенок теряет зрение, слух, способность глотать.
Появляются судороги. Мышцы атрофируются, наступает паралич. Голова становится несоразмерно большой. Между первым и вторым годом жизни часто наблюдаются припадки.
Летальный исход наступает в возрасте до 4-5 лет.

2. Ювенильный дефицит гексозаминидазы типа А.

Период начала заболевания с 14 до 30 лет. У

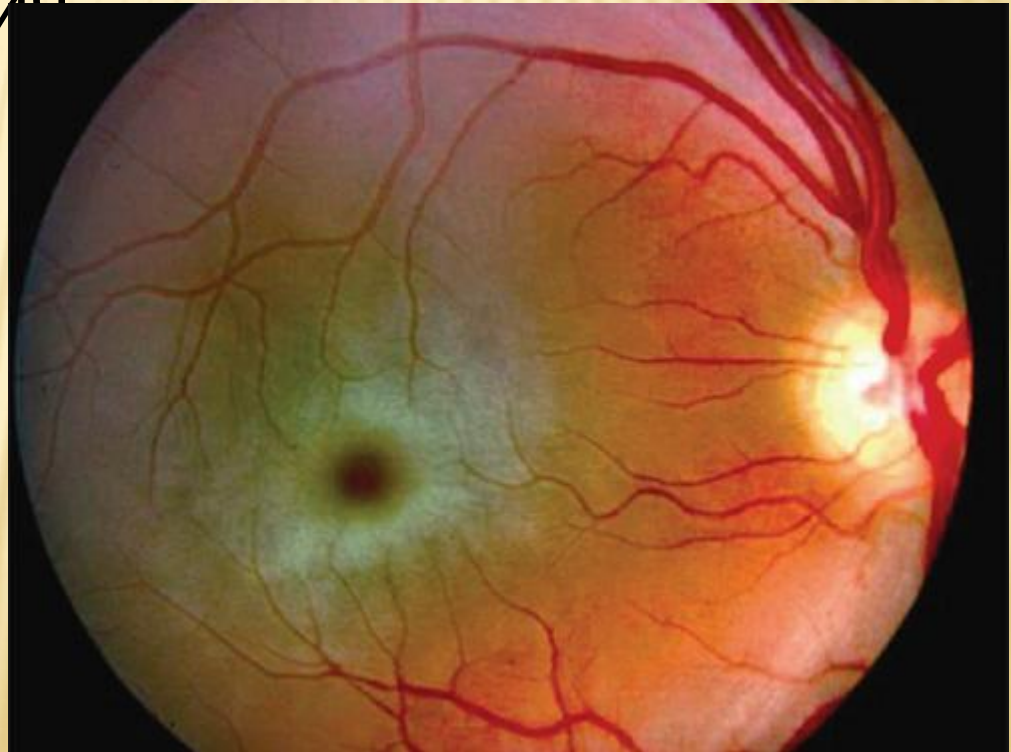
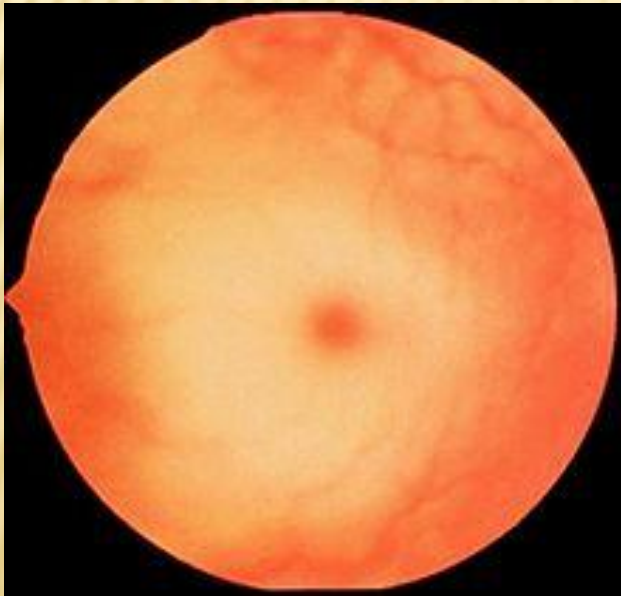
взрослых симптомы протекают легче:

- * может нарушаться речь;
- * страдает походка, координация и мелкая моторика;
- * наблюдаются мышечные спазмы;
- * ухудшается зрение, слух и и



Диагностик

Предположительный диагноз ставится после осмотра окулиста. При проверке органов зрения специалист обычно может обнаружить на глазном дне вишнево-красное пятно, что характерно для данного заболевания.



Далее подтвердить предположения помогает анализ на определение количества фермента в жидкостях и тканях исследуемого.

Необходимы анализ крови и биопсия кожи.

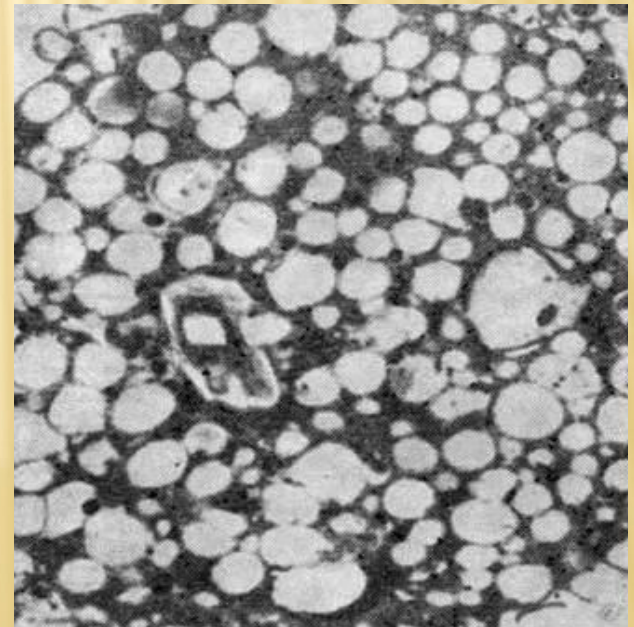
Если анализ положительный, это подтверждает диагноз либо носительство.



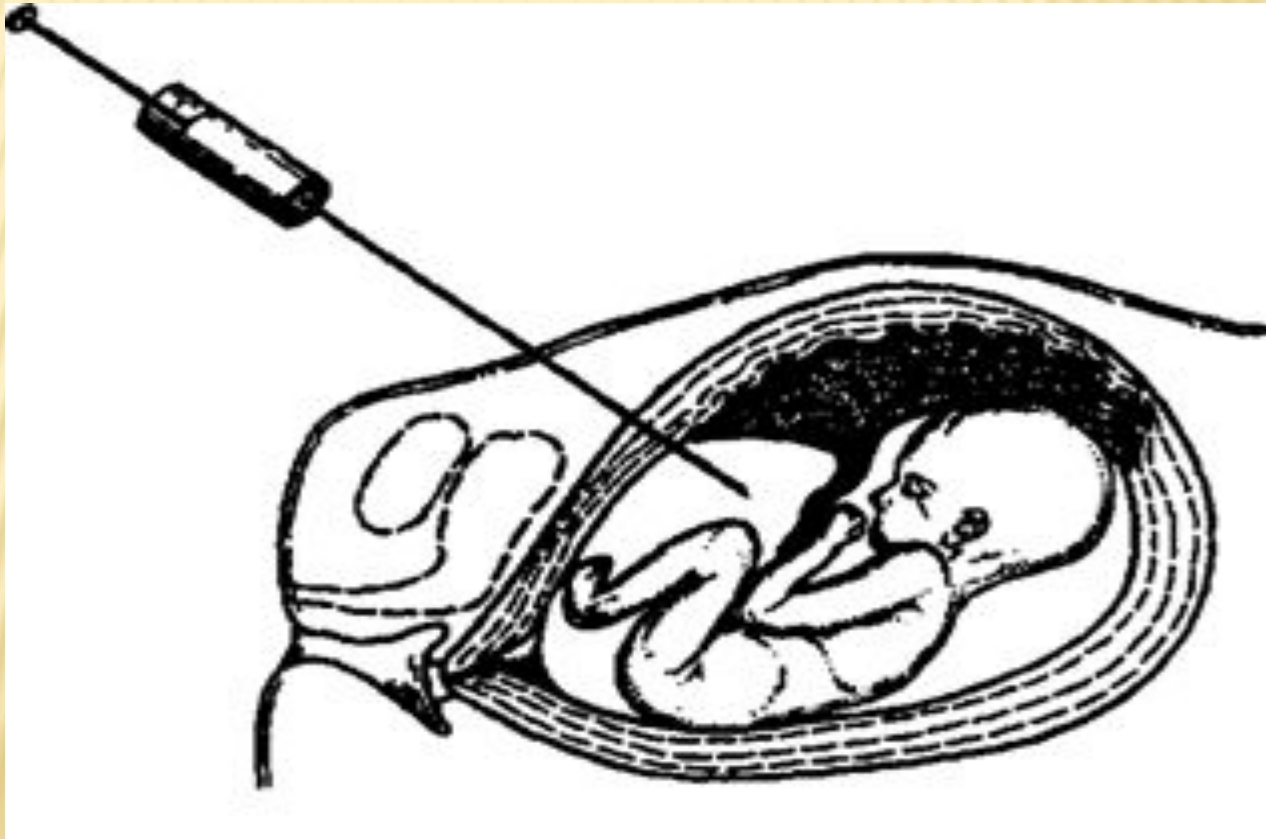
В диагностике заболевания важнейшая роль принадлежит генетическому анализу.

Также проводят анализ крови для определения уровня гексозаминидазы А. У носителя болезни обнаруживается около половины от нормального уровня фермента, а у больного (с двумя дефектными генами) гексозаминидаза А практически отсутствует.

Ганглиозиды накапливаются в клетках, в лизосомах, в огромных количествах, образуя так называемые «пенистые клетки», то есть клетки, набитые лизосомами.



Определить, есть ли болезнь, до рождения ребенка, позволяет амниоцентез — анализ амниотической жидкости, полученной при проколе плодного пузыря.



*Дети с болезнью
Тей-Сакса*



Лечение и

Болезнь Тея — Смерть не поддается лечению.

Клиническая картина обычно нарастает постепенно и также постепенно ведет к угасанию: сначала болезнь ведет к инвалидности, а впоследствии к смерти.

Продолжительность жизни больного зависит в первую очередь от тяжести симптомов заболевания. Бывает, что такие пациенты могут прожить столько же, сколько и здоровые дети.



**СПАСИБО
ЗА
ВНИМАНИЕ!
Е!**