

Болезнь Бильшовского- Янского



Болезнь Бильшовского — Янско́го — поздняя инфантильная (детская) форма восковидного липофусциноза нейронов, которая развивается на фоне дефицита лизосомного фермента трипептидилпептидазы.

Относится к группе лизосомных болезней накопления.

Эпоним

Болезнь получила
название в честь
немецкого морфолога
Макса Бильшовского и
чешского врача Яна
Янского

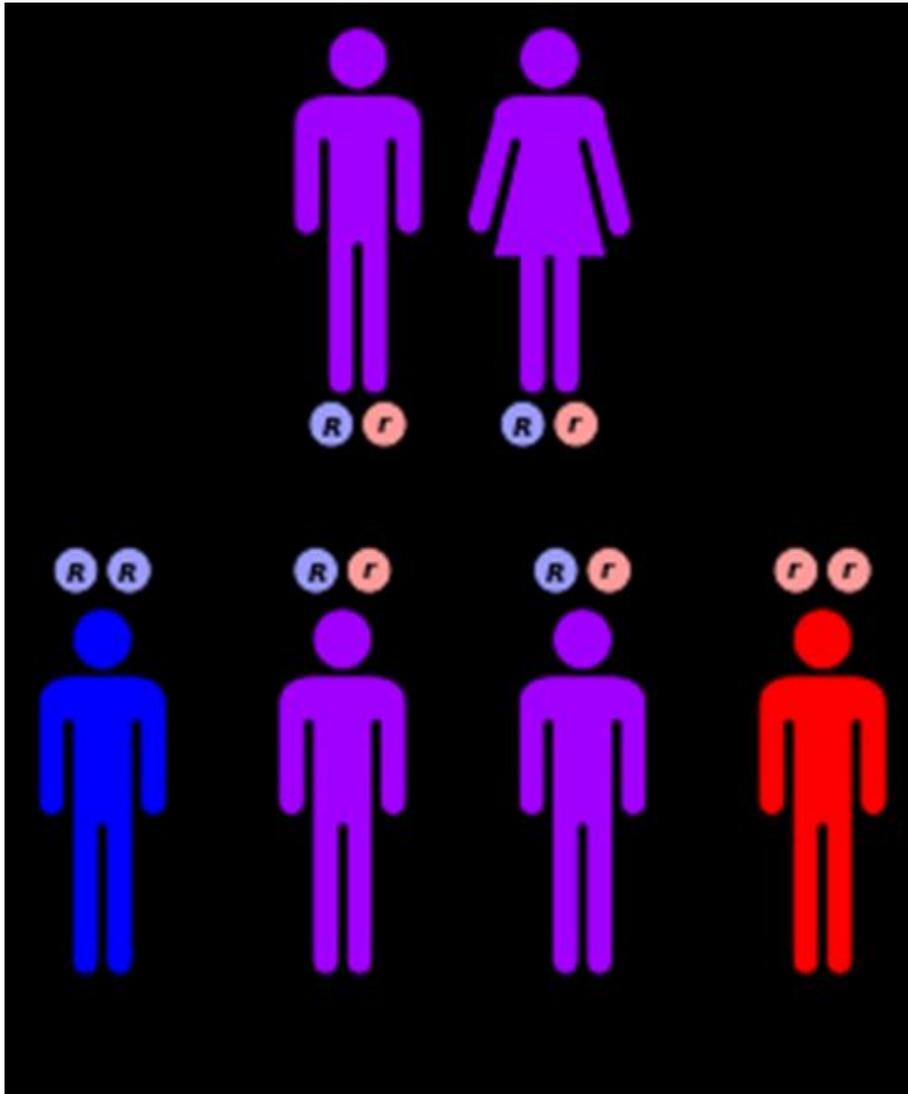
Наследование

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу и, таким образом, с одинаковой частотой встречается как у мужчин, так и у женщин.

Заболевание клинически манифестирует только в случае, когда обе аутосомы, полученные по одной от отца и матери, являются дефектными по данному гену.

Таким образом, в среднем на одного больного ребёнка в такой семье приходится три без клинических признаков проявлений генной болезни.

механизм наследования болезни Бильшовского — Янского:



оба родителя являются носителями дефектного гена (помечен красным кружочком). По законам Менделя 50 % детей станут носителями (как их родители), 25 % родятся генетически здоровыми и в 25 % случаев — больными.

Патогенез

Генетический дефект локуса 11q15.5 хромосомы (ген *TRP1*) ведёт к дефициту трипептидил-пептидазы — одного из ферментов лизосом. В свою очередь дефект этого фермента вызывает прогрессирующее накопление пигмента липофусцина, которое со временем может стать причиной необратимого поражения нейронов, печени, мышц и стать причиной смертельного исхода

Клиническая картина

Детская форма проявляется в возрасте между 2 и 4 годами жизни. Типичными ранними признаками являются потеря мышечной координации — прогрессирующая мозжечковая атаксия и судорожные припадки на фоне прогрессирующей умственной деградации. Кроме того, заболевание характеризуется нистагмом, спастическими парезами, слепотой, утратой двигательных и речевых навыков

Эта форма быстро прогрессирует и заканчивается смертью в возрасте между 8 и 12 годами жизни ребёнка.