

Болезнь Тея - Сакса

ПОДГОТОВИЛА СТУДЕНТКА КОНОВАЛОВА А. М.
4 МЕДИЦИНСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ 1 КУРС

LOGO

Содержание

Определение БТС

Историческая справка БТС

Этиология и патогенез БТС

Лечение и диагностика БТС

Ситуационная задача

Определение БТС

Болезнь Тея — Сакса

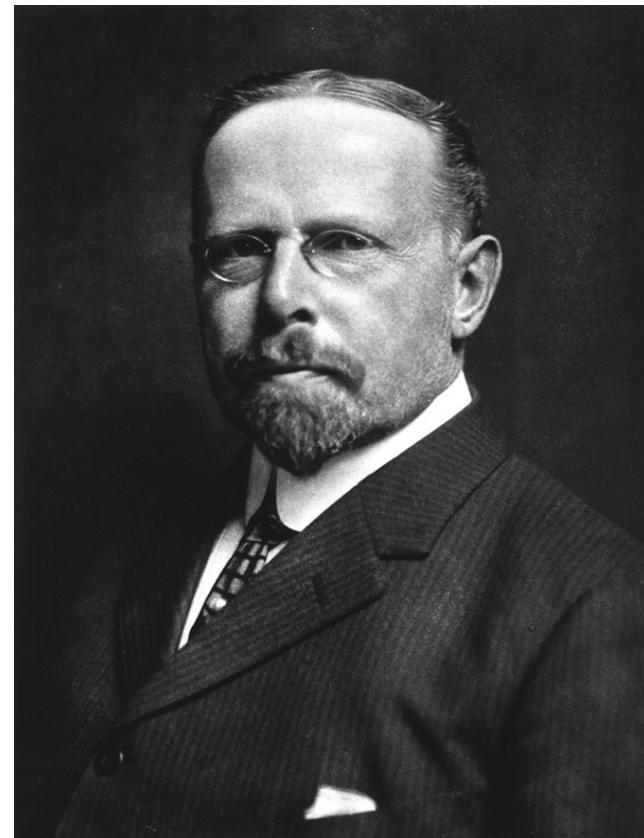
(ранняя детская идиотия
амавротическая, БТС) —

редкое наследственное
заболевание с прогрессирующим
и необратимым поражением
нервной системы и проводящих
путей с летальным исходом.

Историческая справка БТС



Уоррен Тей, 1843—1927

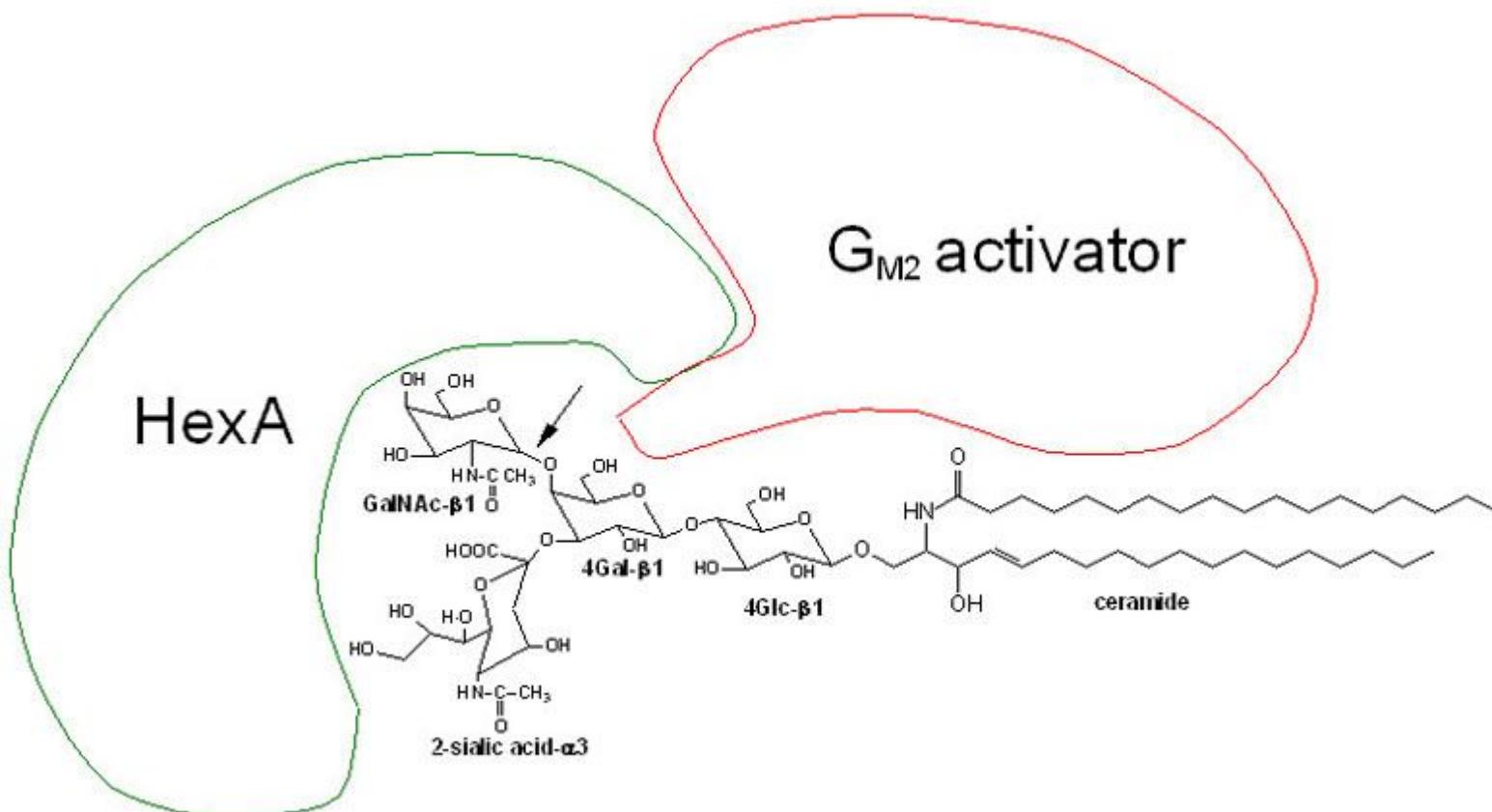


Бернард Сакс, 1858—1944

Этиология и патогенез БТС



Этиология и патогенез БТС



Этиология и патогенез БТС



Этиология и патогенез БТС

Классификация



Клинические формы

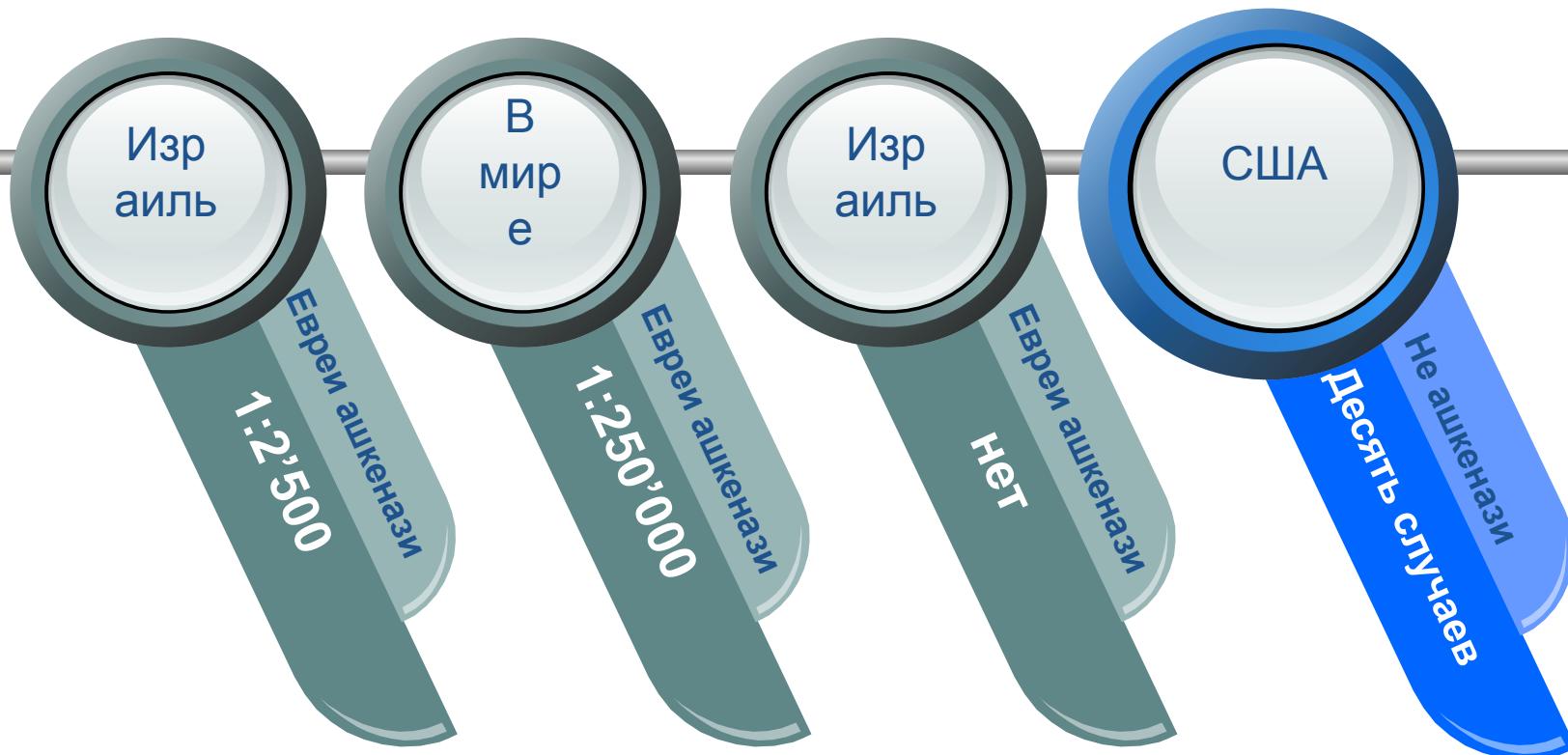


БТС

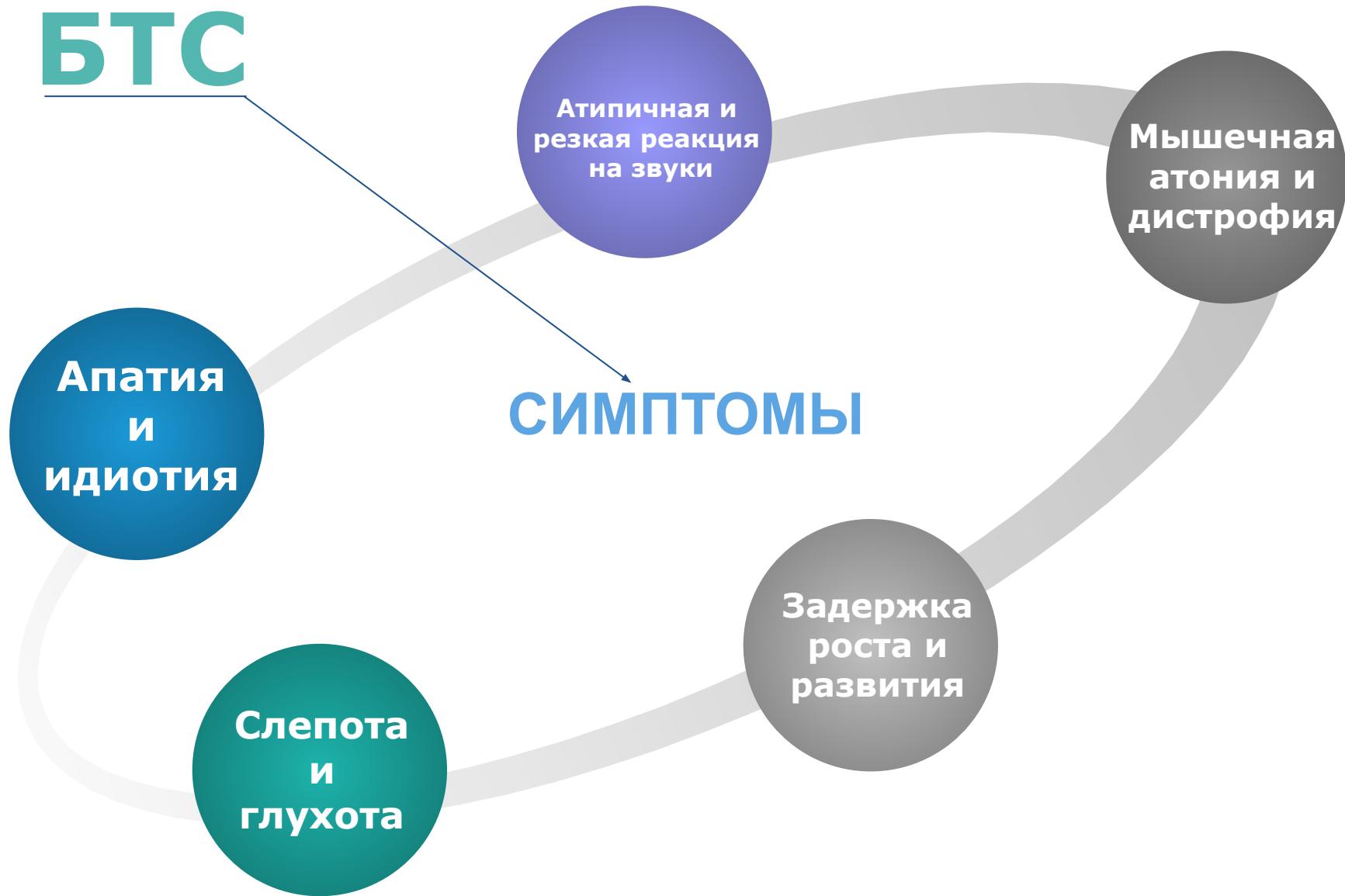
Этиология и патогенез БТС

Динамика частоты БТС

Нач. XIX в. → Кон. XIX в. → 18.01.2005 → **2003**



Этиология и патогенез БТС

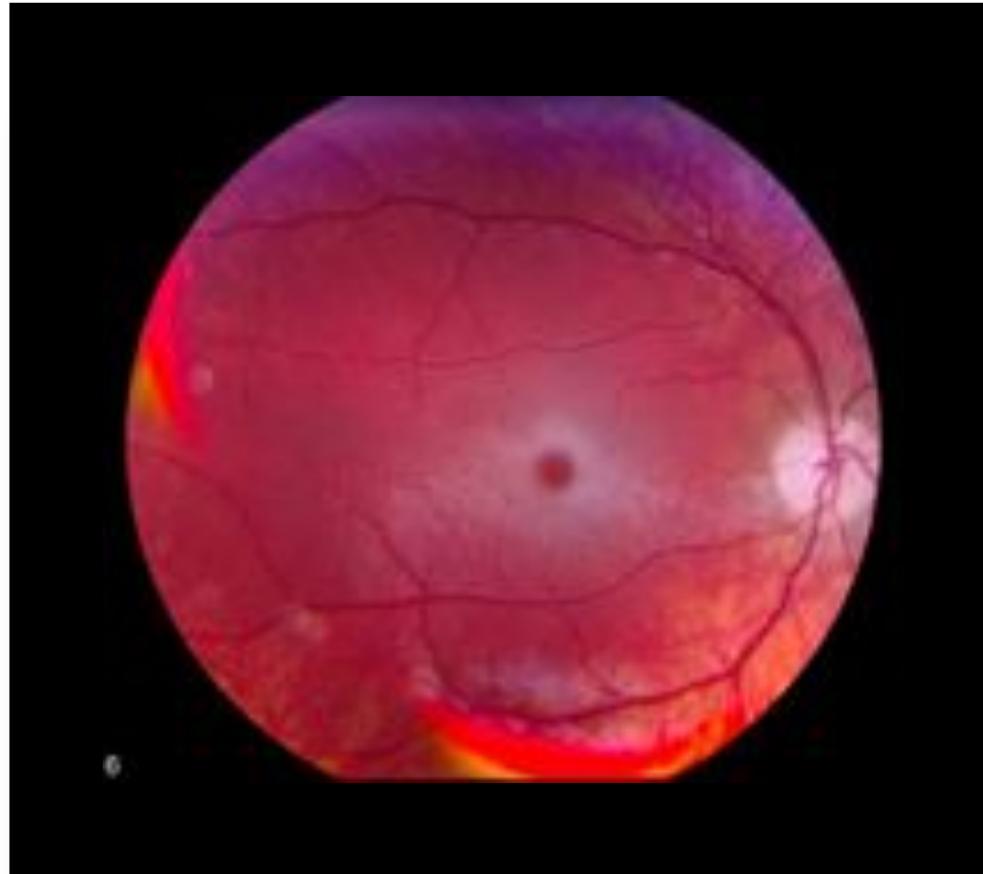


Этиология и патогенез БТС

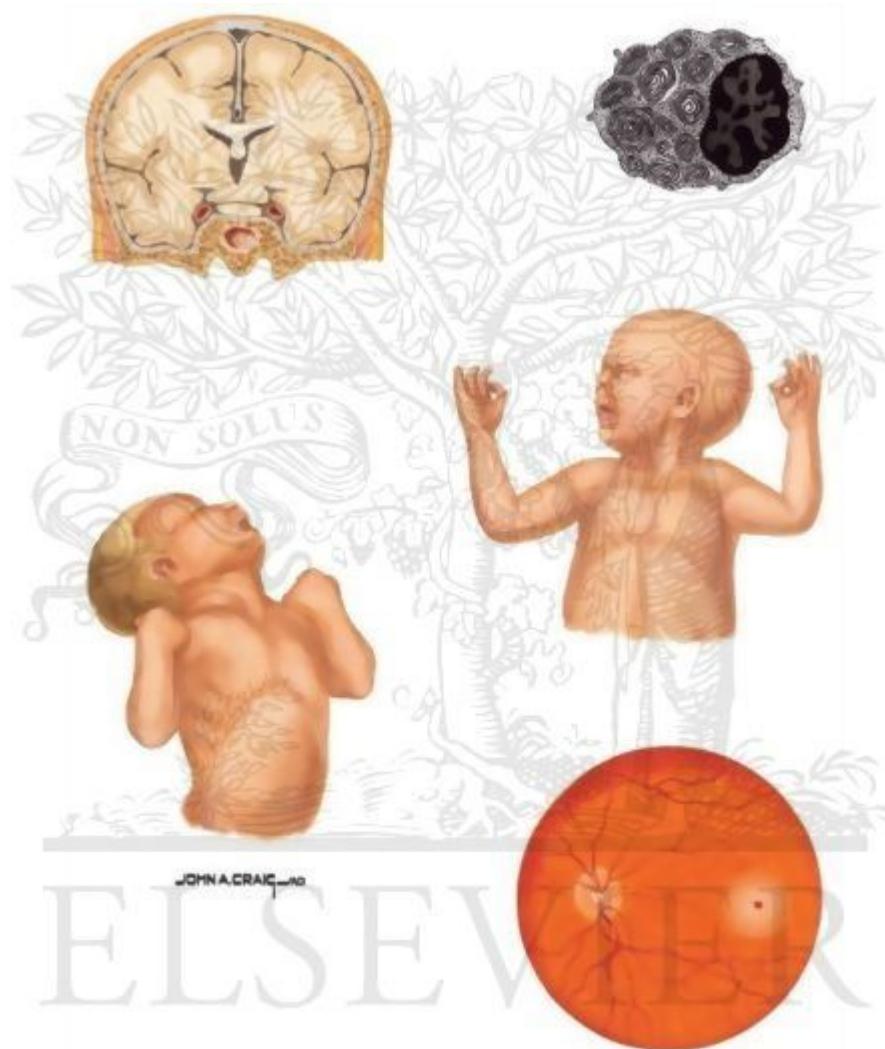


Этиология и патогенез БТС

Пятно типа «вишневая косточка»



Этиология и патогенез БТС



© ELSEVIER, INC. – NETTERIMAGES.COM

Этиология и патогенез БТС



Этиология и патогенез БТС



Этиология и патогенез БТС



Лечение и диагностика БТС



Лечение и диагностика БТС

На сегодняшний день
**НЕТ ЭФФЕКТИВНОГО
ЛЕКАРСТВА!**
БОЛЕЗНЬ НЕИЗЛЕЧИМА!
**Больные умирают на
4 – 5 годы жизни!**

Ситуационная задача

ВНИМАНИЕ!

**СИТУАЦИОННАЯ
ЗАДАЧА**

Ситуационная задача

Молодая семья обратилась по направлению участкового педиатра к врачу-генетику в связи с болезнью 11-месячного сына. У ребенка было выявлена задержка роста и психомоторного развития: он не мог ходить и долго сидеть, был малоподвижным и медлительным, проявлял апатию к окружающим и не мог удержать в руках легкие предметы. Ребенок плохо кашал, был истощен и аскетично сложенным. Наблюдалась мышечная слабость.

В ходе анамнеза установлено, что в первые 5 месяцев ребенок проявлял обычную для его возраста активность, мог держать голову, переворачивался на живот, хорошо кашал. Но на шестой месяц он стал резко и остро реагировать на звуки лаяния домашней собаки, в результате чего семье пришлось отдать её родственникам. Когда мама играла с ребенком, то она отмечала, что сын не мог следить за теми предметами, которые она показывала ему – его взгляд был растерянным и несфокусированным. Уже на 8-9 месяц ребенок мало двигался, практически не плакал и тихо кричал, при этом много спал, начались проблемы с питанием и кормлением, он не реагировал на звуки.

Отец по национальности принадлежит к евреям-ашкенази, а у матери в роду были выходцы из Восточной Польши, где ныне проживают европейские евреи. У отца и матери не было в детстве подобных симптомов в детстве. В ходе генеалогического анализа установлено, что мать и отец являются близкими родственниками – двоюродными братом и сестрой. По воспоминаниям родителей у их предков были случаи смерти маленьких детей с подобными симптомами.

Предварительный диагноз: мышечная дистрофия Дюшена - Беккера, спиноцеребеллярная атаксия, торсионная дистония, атаксия Фридрейха, болезнь Тея – Сакса.

Дальнейший анализ для подтверждения Болезни Тея – Сакса:

- 1) Осмотр у окулиста с задачей выявления на глазном дне вишнево-красного пятна (типа «вишневая косточка») и степени тугоухости;
 - 2) Биохимический анализ крови на выявление уровня фермента гексозамиnidазы – А;
 - 3) Гистологическое исследование биоптата мышц;
 - 4) Электромиография;
 - 5) Прямая ДНК-диагностика.
- Течение болезни – прогрессирующее-дегенеративное. Летальный исход к 4-5 годам.

Благодарю

за

внимание!

LOGO