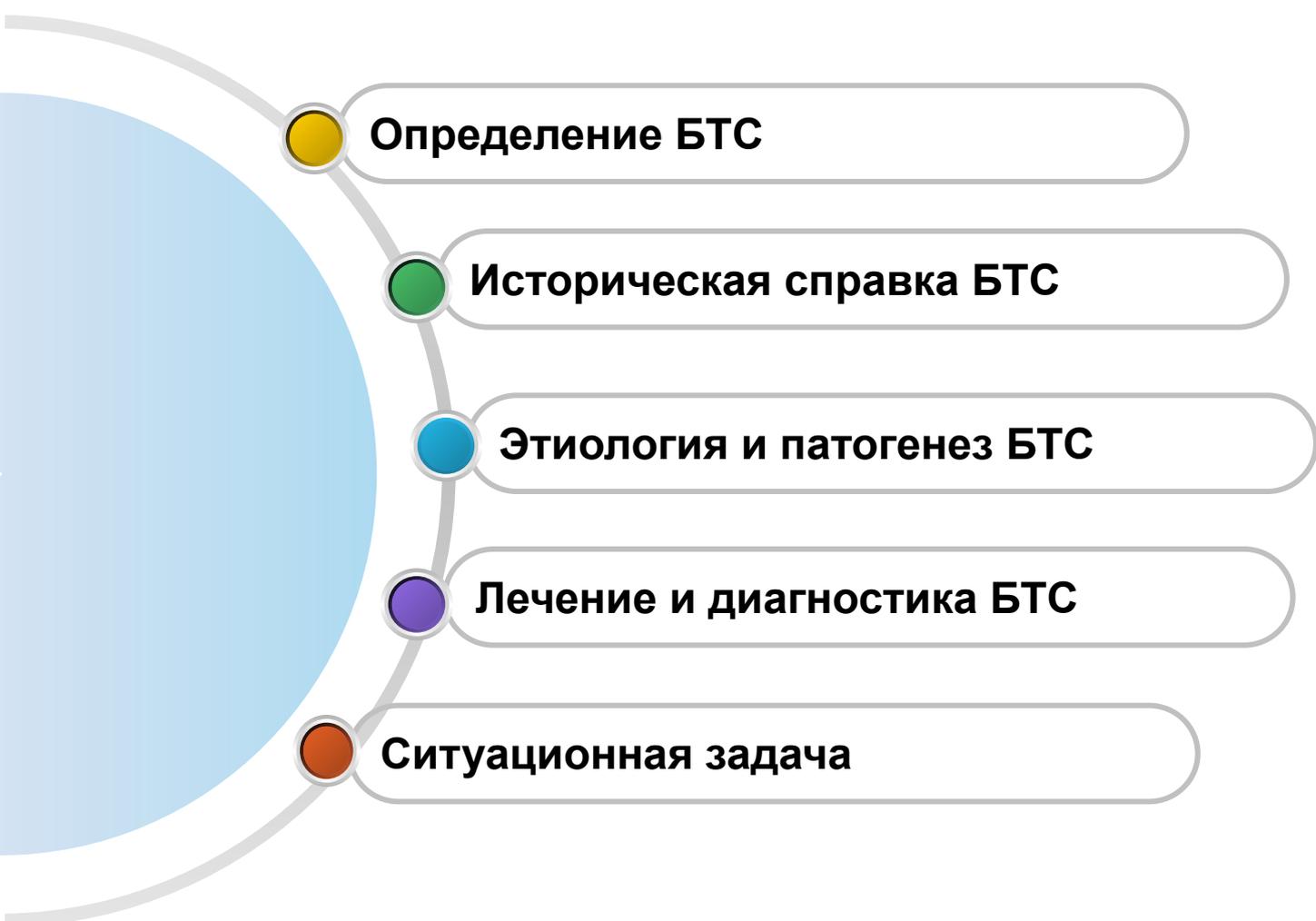


# Болезнь Тея - Сакса

ПОДГОТОВИЛ СТУДЕНТ 403 МБФ  
МАКАРОВ Н.С.

Волгоград 2011



**Определение БТС**

**Историческая справка БТС**

**Этиология и патогенез БТС**

**Лечение и диагностика БТС**

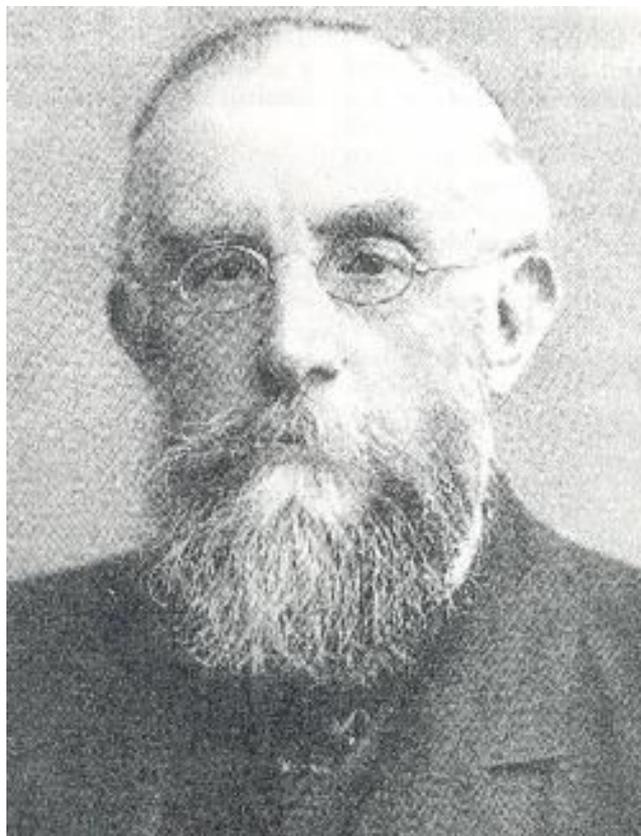
**Ситуационная задача**

## Болезнь Тея — Сакса

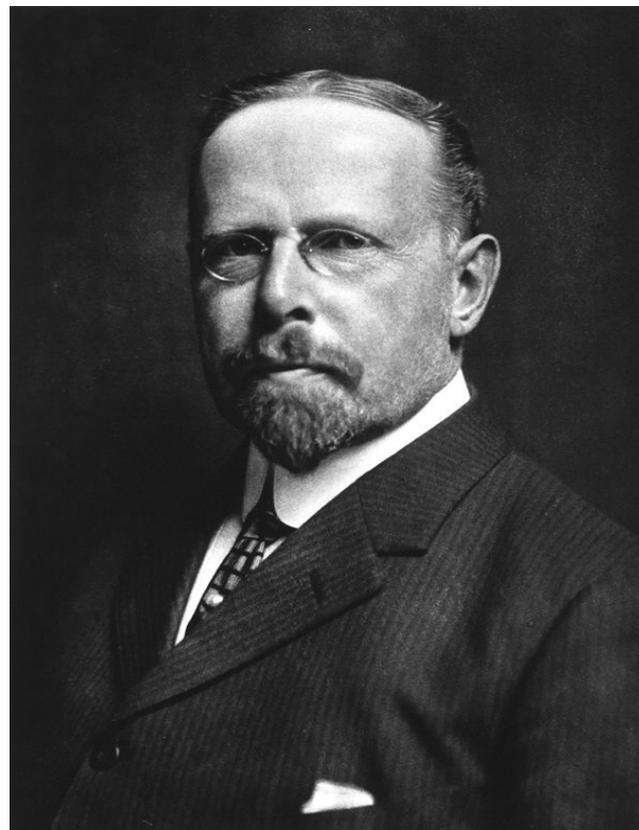
(ранняя детская идиотия  
амавротическая, БТС) —

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

# Историческая справка БТС



Warren Tay, 1843—1927



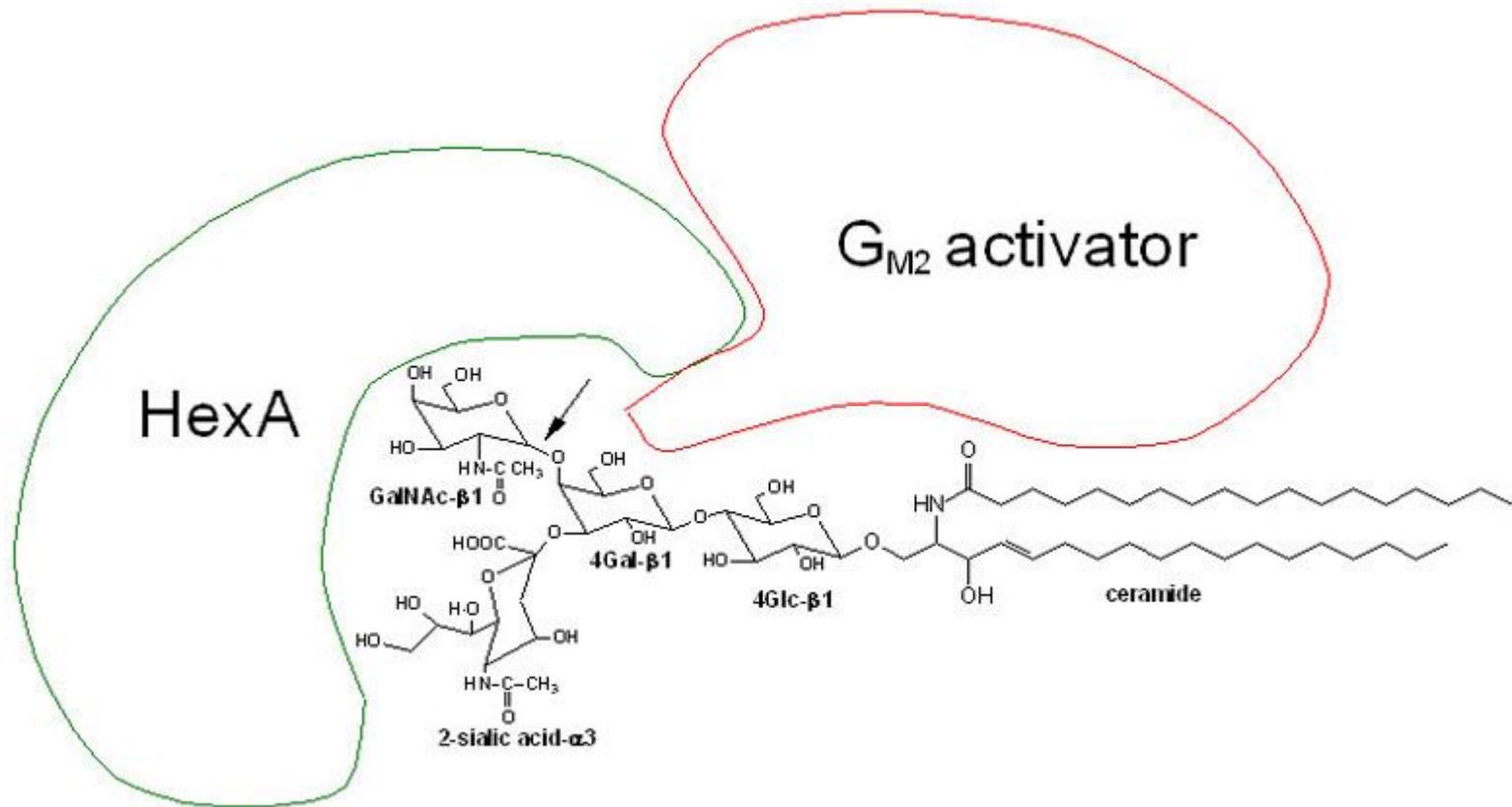
Bernard Sachs, 1858—1944

# Этиология и патогенез БТС

## Причины развития БТС



# Этиология и патогенез БТС



# Этиология и патогенез БТС

1:250'000

35 Т.П.  
Н.

14 ЭКЗОНОВ

Локализация  
гена  
**15Q23-Q24**

# БТС

# Этиология и патогенез БТС

## Классификация



**БТС**

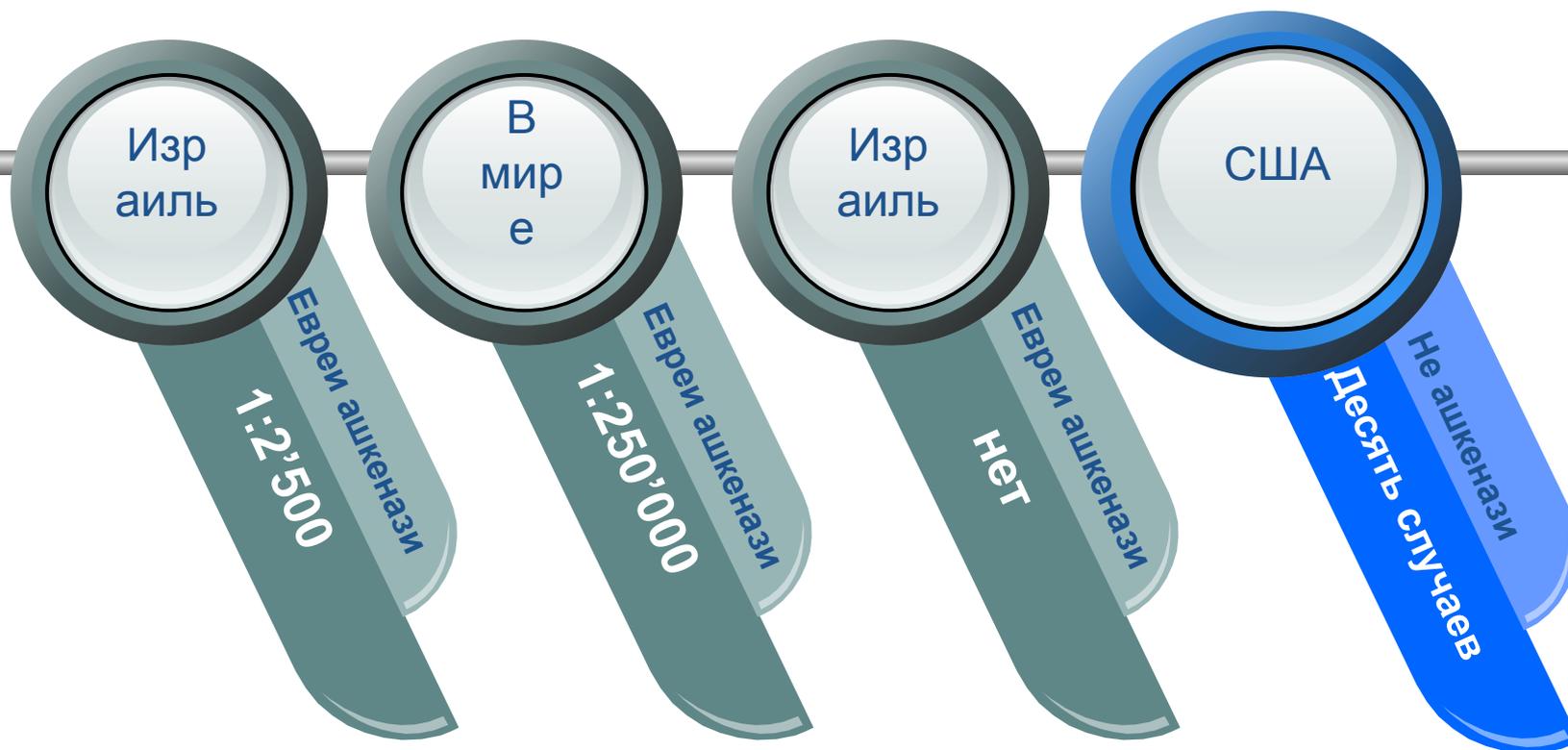
## Клинические формы



# Этиология и патогенез БТС

## Динамика частоты БТС

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



# Этиология и патогенез БТС

**БТС**



**СИМПТОМЫ**

**Апатия  
и  
идиотия**

**Слепота  
и  
глухота**

**Задержка  
роста и  
развития**

**Мышечная  
атония и  
дистрофия**

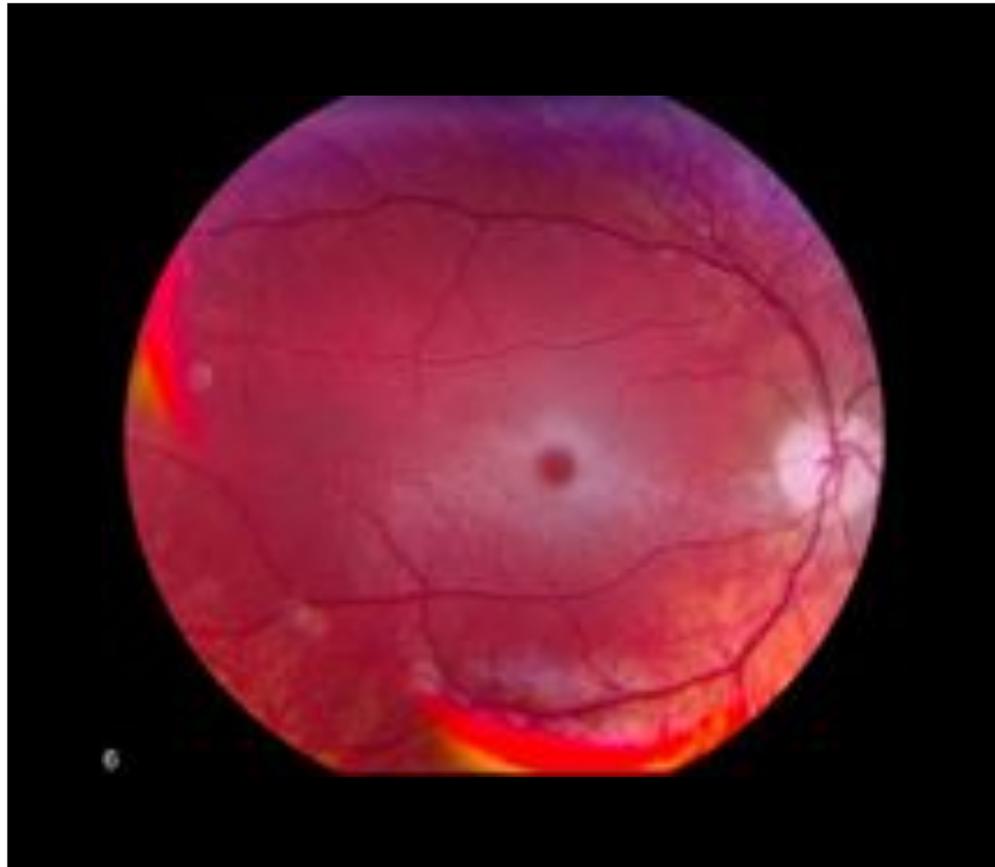
**Атипичная и  
резкая реакция  
на звуки**

# Этиология и патогенез БТС

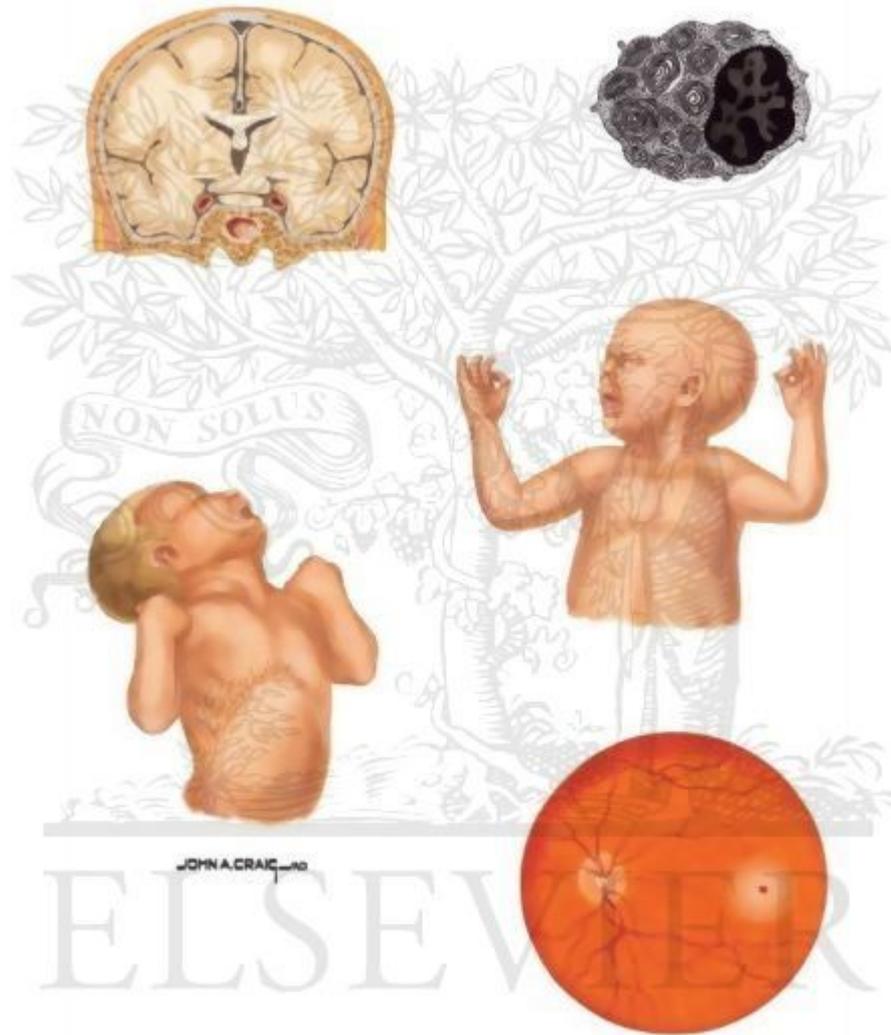


# Этиология и патогенез БТС

Пятно типа «вишневая косточка»



# Этиология и патогенез БТС



# Этиология и патогенез БТС



# Этиология и патогенез БТС



# Этиология и патогенез 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 кушал, 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 кушал. Но на шестой месяц он стал резко и остро реагировать на звуки лаянья 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 брат и сестра. 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 гексозаминидазы – А;
- 3) Гистологическое исследование биоптата мышц;
- 4) Электромиография;
- 5) Прямая ДНК-диагностика.

Течение болезни – прогрессирующе-дегенеративное. Летальный исход к 4-5 годам.

**Благодарю**

**за**

**ВНИМАНИЕ!**

**LOGO**