



Болезнь Тея-Сакса

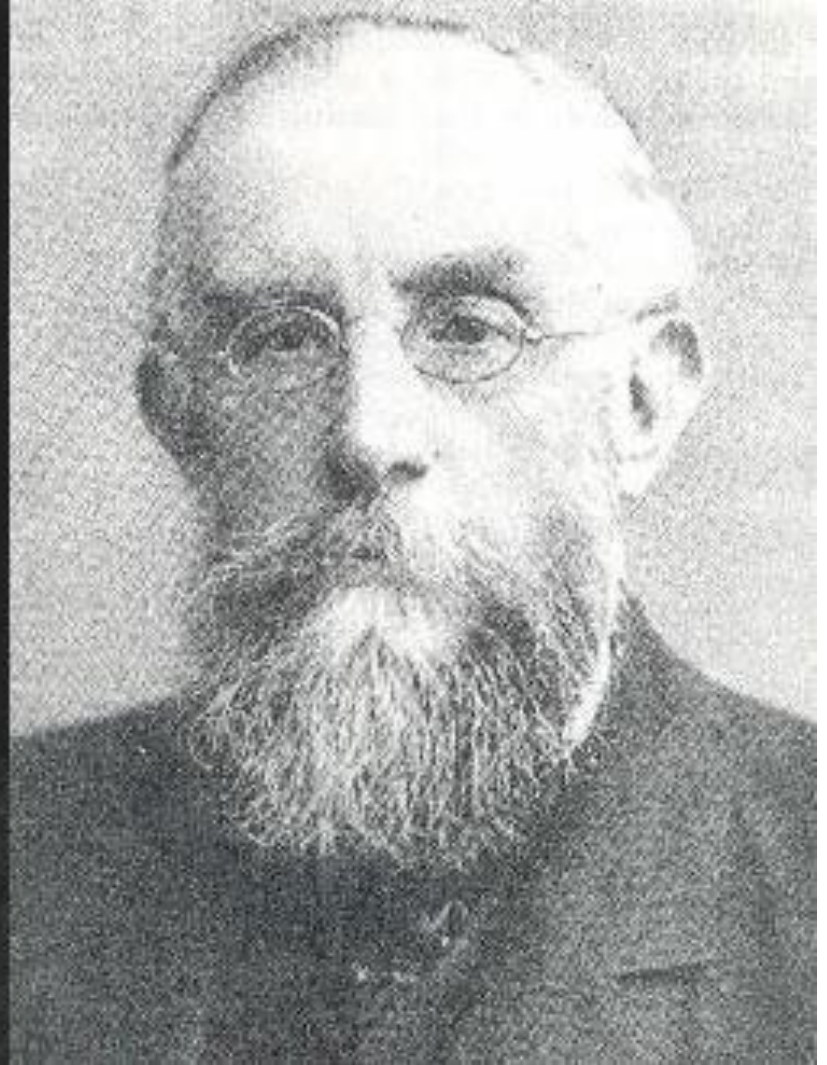
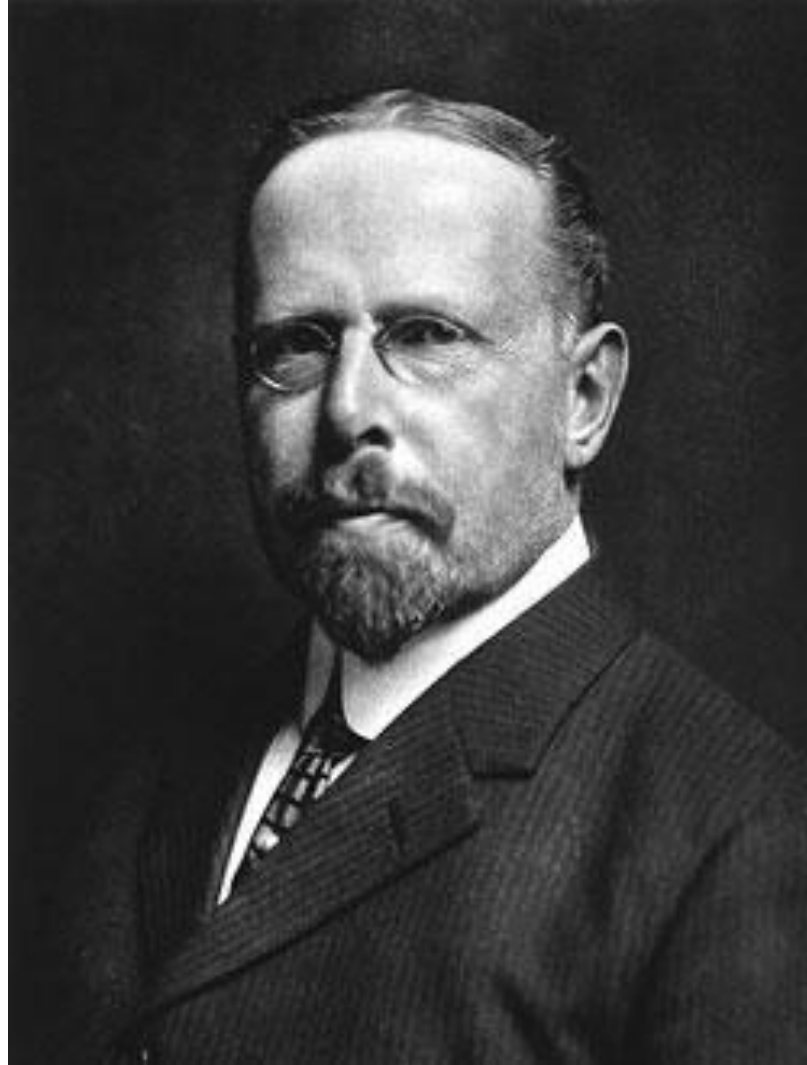
Презентацию выполнили:
студентки группы п-с-о 214 (I)
Водопьянова Зинаида Игоревна
Пикалова Полина Юрьевна

Локализация
гена в локусе
15q22-q25.1.



Аутосомно –
рецессивный тип
наследования





Болезнь названа в честь британского офтальмолога Уоррена Тея (1843—1928) и американского невролога и Бернард Сакса (1858—1944)

Распространенность болезни Тея – Сакса составляет 1 случай на 320 000 новорожденных. Большинство случаев заболевания встречается у евреев ашкенази, что связано с генетической изоляцией.



Болезнь Тея – Сакса характеризуется прогрессирующим ухудшением двигательной активности, зрения, слуха, задержкой психомоторного развития и психоэмоциональными нарушениями в виде повышенной раздражительности и психозов.

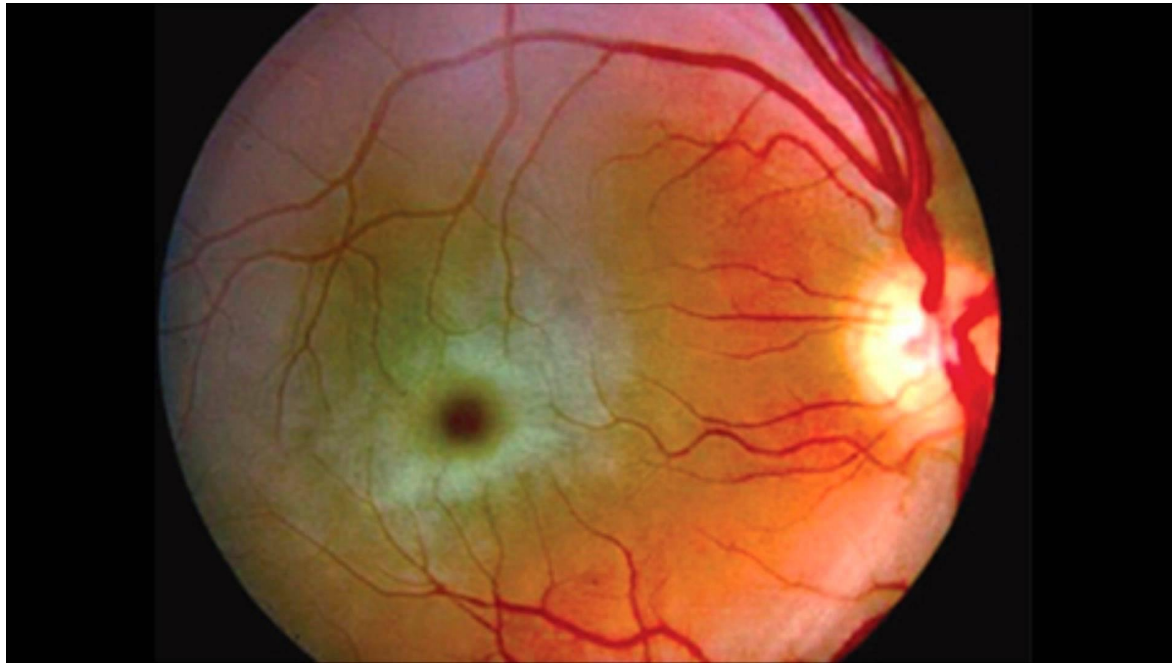




Ювенильная форма (от 2 до 10 лет)

Диагностика

1. Клиническая картина;
2. Офтальмологическое исследование (наличие вишнево-красного макулярного пятна);
3. Биохимический анализ крови (оценка количественного уровня гексозаминидазы А);
4. Молекулярно-генетический анализ гена;
5. Пренатальная диагностика.





Для пациентов с младенческой и ювенильной формой заболевания прогноз носит неблагоприятный характер: пациенты чаще всего погибают на первом-втором году жизни (младенческая форма) или в возрасте до пятнадцати лет (ювенильная форма) от сопутствующих заболеваний, возникающих вследствие обездвиженности пациента.