



БОЛЕЗНЬ ТЕЯ- САКСА

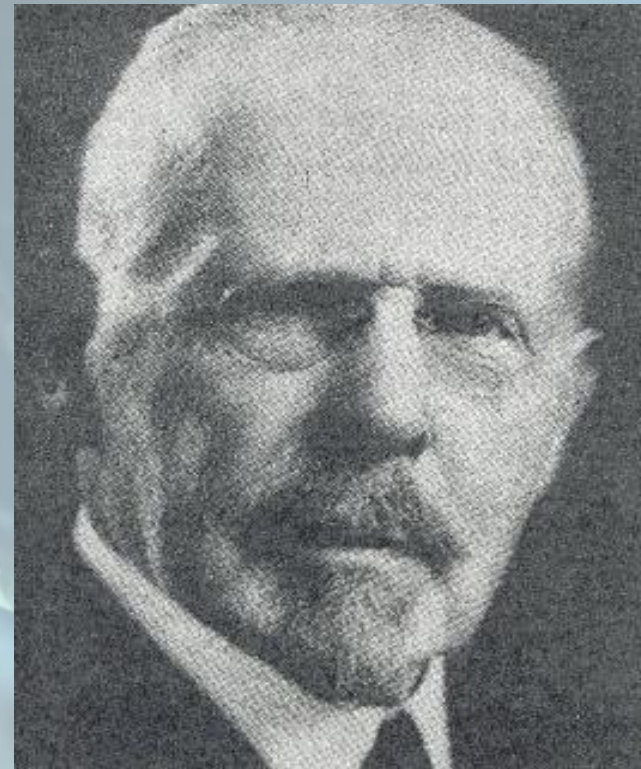
*Ранняя детская идиотия
амавротическая*

GM2-ганглиозидоз

Названо в честь британского офтальмолога *Уоррена Тея* обнаружившего красное пятно на сетчатке у больных, и американского невролога *Бернарда Сакса* описания клеточным изменениям, сопровождающим болезнь.



Warren Tay (1843—1927)



Bernard Sachs (1858—1944)

Гексозаминидаза А

(hexosaminidase A; HEXA) -
лизосомный фермент,
катализирующий катаболизм
GM2 ганглиозида.

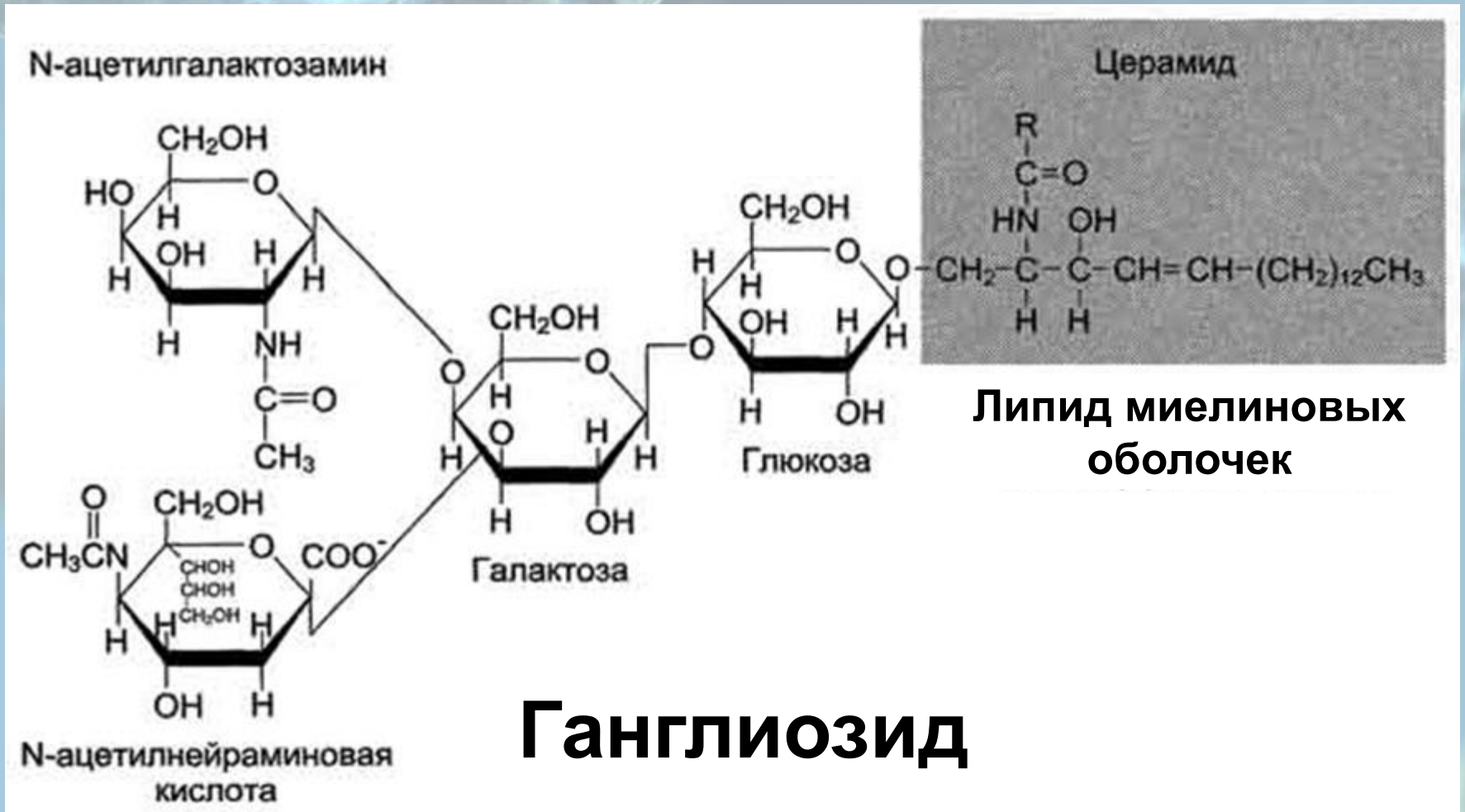
Болезнь Тея-Сакса обусловлена
мутационными поражениями гена,
контролирующего синтез
 α -субъединицы гексозаминидазы А.

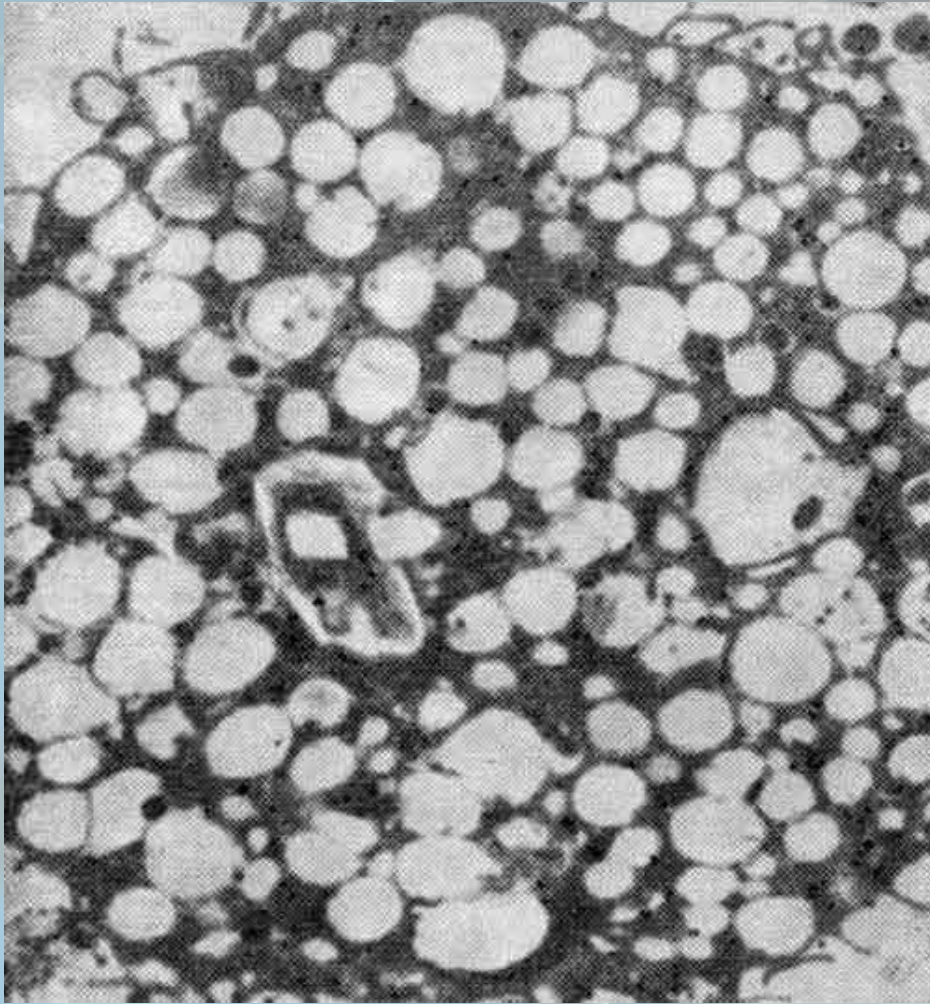
При отсутствии данного фермента в лизосомах клеток
накапливается субстрат реакции - GM2 ганглиозид,
главным образом в центральной нервной системе,
вызывая нарушения в функциях нейронов.



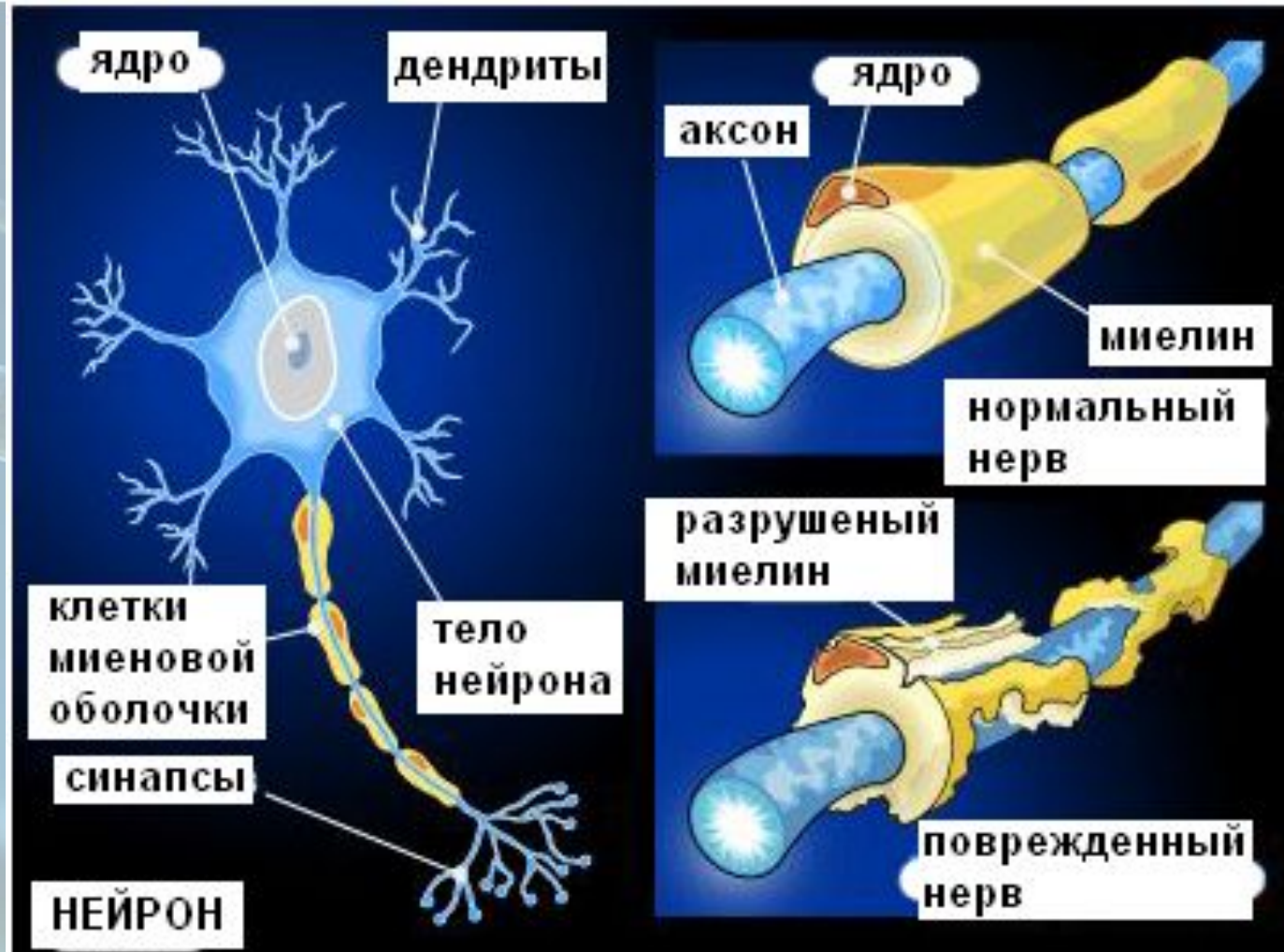
Ганглиозиды - это сложные гликолипиды (комплексы сахаров и липидов).

В клетках ганглиозиды разрушаются и собираются вновь под действием ферментов.

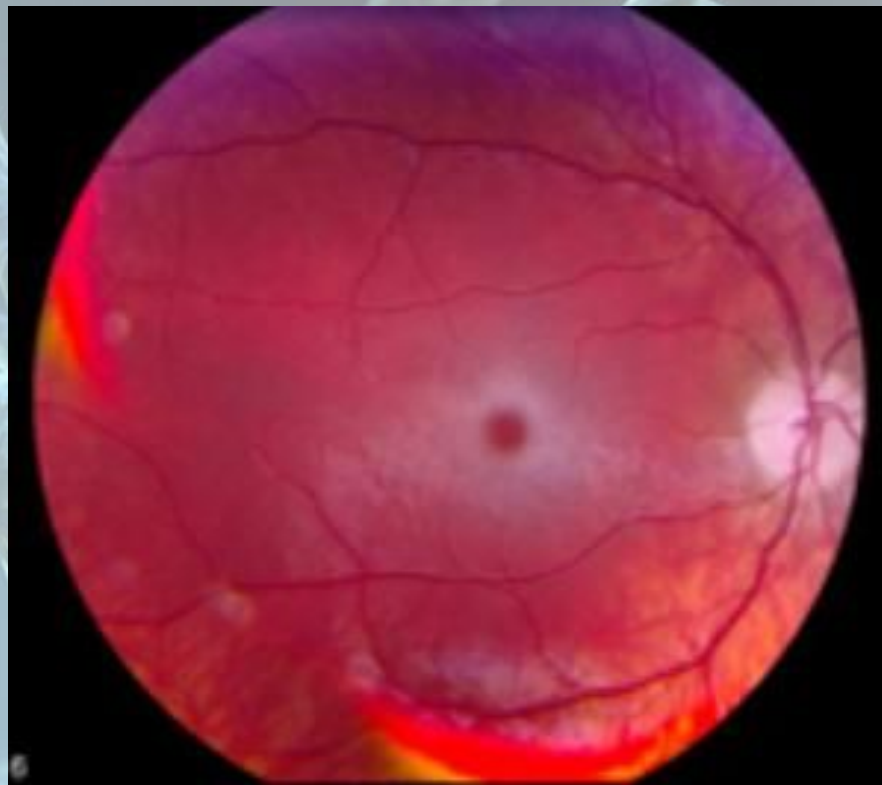




*Ганглиозиды
накапливаются в
клетках в лизосомах в
огромных количествах,
образуя так
называемые «пенистые
клетки», то есть
клетки, набитые
лизосомами.*



В противоположность накоплению ганглиозидов, в белом веществе головного мозга резко уменьшается содержание липидов, происходит демиелинизация и разрушение многих аксонов



«Синдром вишневой косточки»

- характерный диагностический признак
заболевания при офтальмоскопическом
исследовании

Дети с болезнью Тей-Сакса



Частота встречаемости заболевания
в среднем 1 случай на 250 000 – 500 000 человек,
Среди некоторых групп населения ее
встречаемость заметно выше:

1. Жителей Канады французского происхождения;
2. Представители американской этнической группы населения Кейджн;
3. Евреи ашкенази (примерно 1 случай на 6000 человек)

Около 3 % населения являются носителями
болезни

Майкл Кабак

(Michael Kaback,) - специалист по детской неврологии, разработал, а затем автоматизировал тест, который позволял определить уровень активности фермента и, соответственно, выявить носителей заболевания.

При использовании для целевых групп населения, этот относительно недорогой тест оказался статистически достоверным.

