

:: Νόσος του Sandhoff

Αριθμός Orphanet: 796

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η νόσος του Sandhoff είναι ένα αθροιστικό λυσοσωμιακό νόσημα της οικογένειας των GM2 γαγγλιοσιδώσεων και χαρακτηρίζεται από εκφύλιση του κεντρικού νευρικού συστήματος. Ο επιπολασμός στην Ευρώπη είναι περίπου 1/130. 000. Η κλινική εικόνα είναι πανομοιότυπη με εκείνη της νόσου Tay-Sachs, με έντονη αντίδραση στον ξαφνικό ήχο, πρώιμη τύφλωση, προοδευτική κινητική και νοητική επιδείνωση, μακροκεφαλία και κερασόχρους κηλίδες στην ωχρά κηλίδα. Οι ασθενείς μπορεί να παρουσιάζουν πρόσωπο σαν κούκλας, ηπατοσπληνομεγαλία και επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις του αναπνευστικού. Ανευρίσκονται υψηλά επίπεδα ολιγοσακχαριτών στα ούρα. Τα παιδιά αναπτύσσονται κανονικά κατά τη διάρκεια των πρώτων 3-6 μηνών της ζωής, μετά τους οποίους εμφανίζεται η νόσος και εξελίσσεται γρήγορα. Σε περιπτώσεις με μεταγενέστερη έναρξη, ή σε περιπτώσεις ενήλικης έναρξης, τα συμπτώματα μπορεί να είναι εκείνα της νωτιαίοπαρεγκεφαλιδικής αταξίας ή δυστονίας. Οι νοητικές ικανότητες μπορεί ή μπορεί και να μην επηρεαστούν.

Η νόσος μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα. Οφείλεται στην ανεπάρκεια των εξοζαμινιδασών A και B, που συνδέεται με μη- φυσιολογική βήτα υπομονάδα, (ενώ η νόσος Tay-Sachs οφείλεται σε ανεπάρκεια της εξοζαμινιδάσης A που προκαλείται από μη-φυσιολογική άλφα υπομονάδα). Αυτή η ενζυματική διαταραχή οδηγεί σε μη -φυσιολογική αποθήκευση του γαγγλιοσιδίου GM2 στους νευρώνες και στους περιφερικούς ιστούς. Το αιτιολογικό γονίδιο εδράζεται στο χρωμόσωμα 5 (5q13). Δεν υπάρχει ειδική θεραπεία για την ασθένεια αυτή και η πρόγνωση είναι πτωχή, με το θάνατο να επέρχεται συνήθως στην ηλικία των 4 ετών.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Nicole BAUMANN
- Dr J TURPIN

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Απρίλιος 2006

Μετάφραση: Οκτώβριος 2014





Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

