

## :: Niedobór alfa-N-acetyloglukozaminidazy typu 1

Orpha number: ORPHA79279

### STRESZCZENIE

#### **\*Definicja choroby:**

Niedobór alfa-N-acetyloglukozaminidazy (NAGA) typu 1 jest bardzo rzadką i ciężką postacią niedoboru NAGA (zob. to hasło), charakteryzująca się dziecięcą dystrofią neuroaksonalną.

#### **Epidemiologia:**

Częstość występowania tego zaburzenia jest nieznana, ale do tej pory opisano mniej niż 20 przypadków niedoboru NAGA.

#### **Opis kliniczny:**

W chorobie tej obserwuje się opóźnienie rozwoju psychoruchowego od około 9 miesiąca życia, a później, w 2 roku życia, regres rozwoju. Kolejne objawy pojawiają się między 4 a 10 rokiem życia i obejmują obniżone napięcie mięśniowe, spastyczność, oczopląs, zez, drgawki miokloniczne, napady „grand mal”, ślepotę i głuchotę korową, zanik nerwu wzrokowego i mózgu, utratę kontaktu z otoczeniem i pozycję odkorowania. Nie obserwowano powiększenia narządów wewnętrznych, ani pogrubienia rysów.

#### **Etiologia:**

Niedobór NAGA typu 1 spowodowany jest mutacją w genie *NAGA* (22q13.2), prowadzącej do zamiany Glu325 na Lys (E325K) i w następstwie do dysfunkcji, niestabilności i szybkiej degradacji lizosomalnego białka NAGA.

#### **Poradnictwo genetyczne**

Sposób dziedziczenia jest autosomalny recesywny i zalecane jest poradnictwo genetyczne.

Recenzent - ekspert:

- Dr Detlev Schindler

Aktualizacja: Czerwiec 2013

Tłumaczenie: Październik 2013



*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---

