

## :: Choroba Sandhoffa

ORPHA:796

### **Definicja choroby**

Choroba Sandhoffa to lizosomalna choroba spichrzeniowa z rodziny gangliozydoz GM2, która charakteryzuje się zwyrodnieniem centralnego układu nerwowego.

### **Epidemiologia**

Częstość występowania w Europie wynosi około 1/130 000.

### **Obraz kliniczny**

Obraz kliniczny jest identyczny jak w chorobie Taya i Sachsa z nadwrażliwością na bodźce akustyczne, wczesną ślepotą, postępującym pogorszeniem zdolności ruchowych i umysłowych, wielkogłowiem oraz objawem wiśniowej plamki. Twarz pacjentów może przypominać twarz lalki, może występować powiększenie wątroby i śledziony oraz nawracające infekcje układu oddechowego. Obecny jest wysoki poziom oligosacharydów w moczu. W trakcie pierwszych 3-6 miesięcy życia dzieci rozwijają się prawidłowo, potem dochodzi do rozwoju i szybkiego postępu choroby. W przypadkach o późnym początku lub u dorosłych występują objawy ataksji rdzeniowo-mózdkowej lub dystonii. Zdolności intelektualne mogą, ale nie muszą być zaburzone.

### **Etiologia**

Choroba spowodowana jest niedoborem heksoaminidazy A i B, związanym z nieprawidłową podjednostką B (podczas gdy choroba Taya i Sachsa jest wynikiem niedoboru heksoaminidazy A, spowodowanym nieprawidłową podjednostką alfa). Defekt enzymatyczny prowadzi do nieprawidłowego nagromadzenia się gangliozydu GM2 w neuronach i tkankach obwodowych. Gen sprawczy zlokalizowany jest na chromosomie 5 (5q13).

### **Poradnictwo genetyczne**

Choroba dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny.

### **Postępowanie i leczenie**

Nie istnieje specyficzne leczenie tej choroby.



## **Rokowanie**

Rokowanie jest złe, a śmierć następuje najczęściej około 4 roku życia.

## **Recenzent-ekspert**

*Dr Nicole BAUMANN, Dr J TURPIN*

Aktualizacja: Kwiecień 2006

Tłumaczenie: Czerwiec 2017

*This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).*



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.

---

