

:: Choroba Taya i Sachsa

ORPHA:845

Definicja choroby

Gangliozydozę GM2, wariant B lub chorobę Taya i Sachsa cechuje nagromadzenie gangliozydów GM2 z powodu niedoboru heksoaminidazy A.

Epidemiologia

Częstość występowania choroby wynosi 1 przypadek na 320 000 żywych urodzeń.

Obraz kliniczny

Opisano trzy warianty zależne od wieku zachorowania. Postać niemowlęca (typ 1) objawia się między 3 a 6 miesiącem życia. Pierwszym objawem jest nadwrażliwość na bodźce akustyczne. Opóźnienie psychoruchowe pojawia się po 8 miesiącu życia łącznie z obniżeniem napięcia mięśniowego, ślepotą i wielkogłowiec. Może występować objaw wiśniowej plamki, ale nie jest to cecha specyficzna. Osłabienie mięśni postępuje i prowadzi do paraliżu. Zaburzenie prowadzi do stanu odmóżdżenia i śmierci w wieku dziecięcym. W leukocytach lub hodowlach fibroblastów uzyskanych z biopsji skóry aktywność enzymatyczna heksoaminidazy A jest bardzo niska lub w ogóle nieobecna. W postaci młodzieńczej (typ 2), która objawia się między 2 a 6 rokiem życia ataksją lokomotoryczną, zaburzeniami zachowania i postępującą utratą zdolności intelektualnych, dochodzi do stanu odmóżdżenia i śmierci około 15 roku życia. Obniżenie aktywności heksoaminidazy A jest mniej wyraźne niż w postaci niemowlęcej. Postać dorosła lub przewlekła (typ 3) może rozpocząć się około 10 roku życia, ale często choroba nie zostaje rozpoznana aż do wieku dorosłego. Istnieją dwie różne formy kliniczne. Pierwsza jest podobna do atypowej choroby Friedricha, z ataksją rdzeniowo-mózdkową, ale bez objawów ze strony serca i kości takich jak skolioza lub płaskostopie. Druga to młodzieńczy rdzeniowy zanik mięśni przypominający zespół Kugelberga i Welander. Zdolności intelektualne oraz zachowanie mogą, ale nie muszą być zaburzone. Występuje niedobór heksoaminidazy A.

Etiologia

Gen sprawczy (*HEXA*) koduje podjednostkę alfa heksoaminidazy A i jest zlokalizowany na chromosomie 15 (15q23).

Metody diagnostyczne

Badanie przesiewowe u osób heterozygotycznych jest dostępne i zalecane w populacjach o podwyższonym ryzyku występowania choroby (u Żydów aszkenazyjskich). Odnotowano dwa warianty choroby. W gangliozydzie GM2, wariant B1, objawy kliniczne są identyczne jak w postaciach młodzieńczej



i dorosłej wariantu B. Niedobór heksoaminidazy A może zostać wykryty tylko dzięki specyficznemu, sztucznemu substratowi, który różni się od tego wykorzystywanego w wariacie B. Gangliozydoza GM2 wariant Ab jest podobna do choroby Taya i Sachsa, ale aktywność heksoaminidazy jest prawidłowa. Brakuje aktywatora enzymu niezbędnego do hydrolizy GM2. Gen kodujący to białko zlokalizowany jest na chromosomie 5 (5q31).

Diagnostyka prenatalna

Badanie prenatalne jest dostępne i zalecane w populacjach o podwyższonym ryzyku występowania choroby.

Poradnictwo genetyczne

Choroba Taya i Sachsa dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny.

Postępowanie i leczenie

Nie istnieje efektywne leczenie choroby Taya i Sachsa, ale można stosować leki przeciwpadaczkowe. W wolno postępującej postaci choroby testowane jest leczenie mające na celu zahamowanie syntezy gangliozydów (Miglustat).

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.

