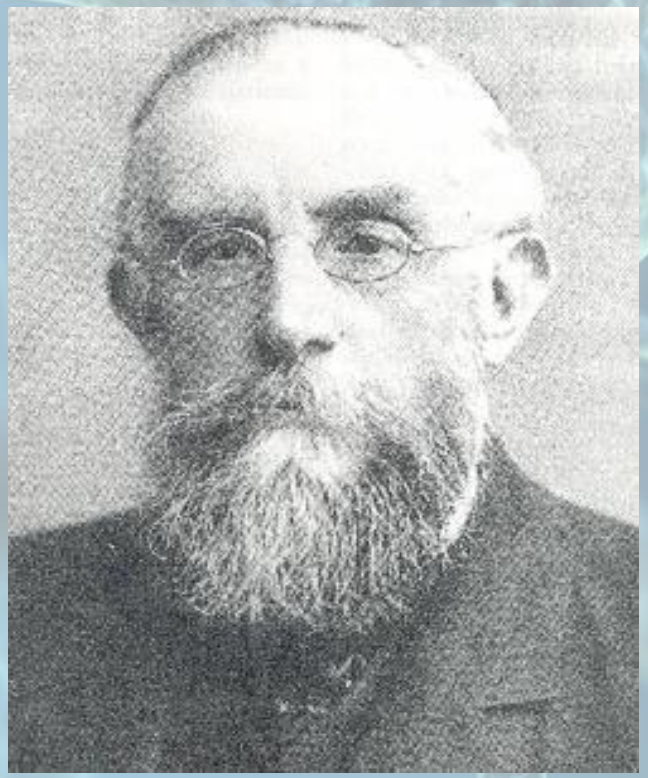
БОЛЕЗНЬ ТЕЯ-САКСА

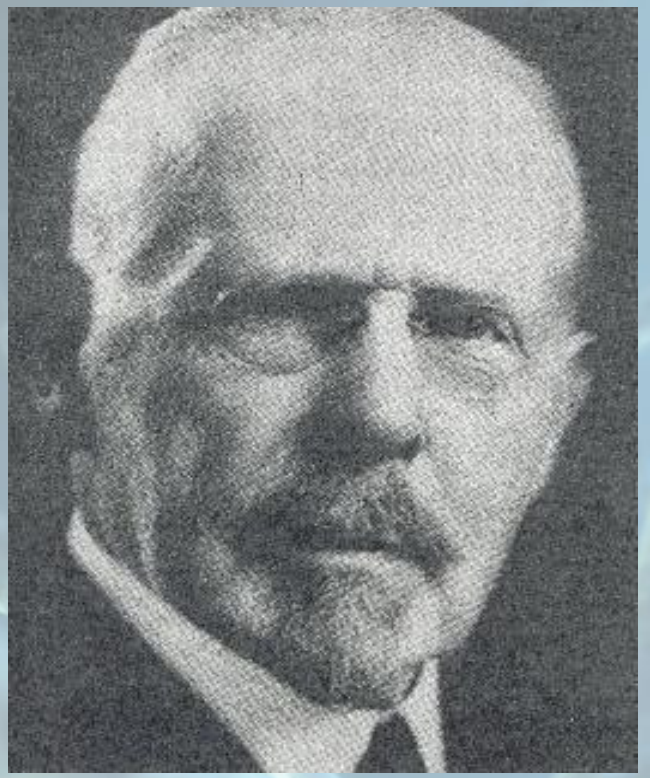
Ранняя детская идиотия амавротическая

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)

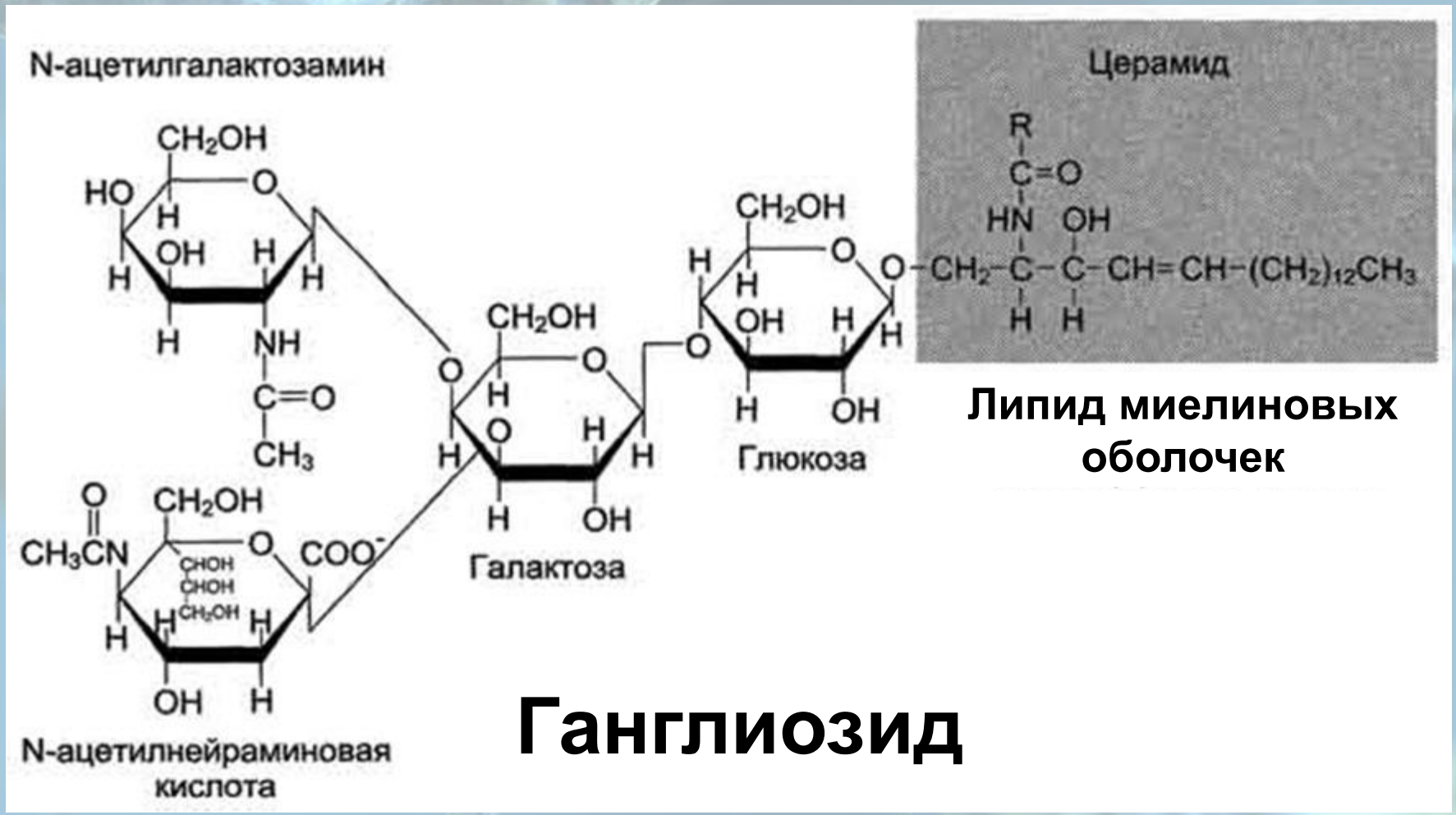
Гексозаминидаза А

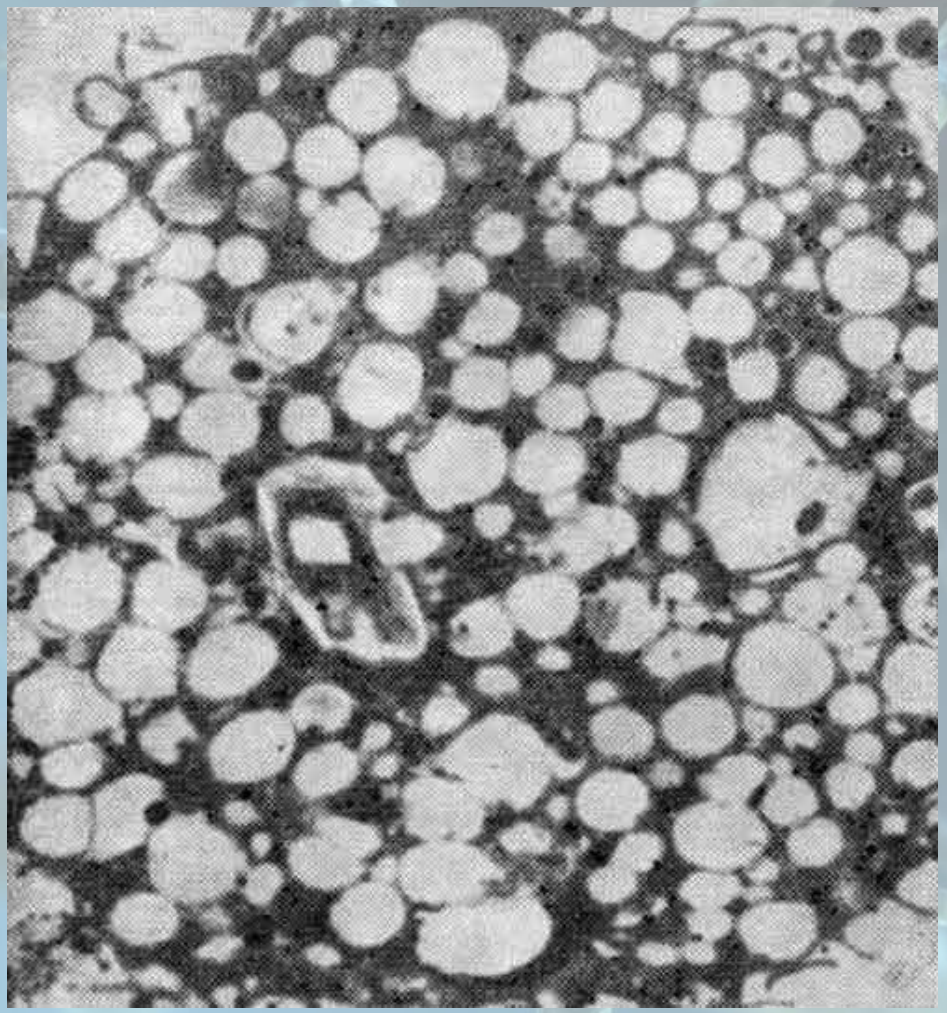
(hexosaminidase A; HEXA) - лизосомный фермент, катализирующий катаболизм GM_2 ганглиозида.

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

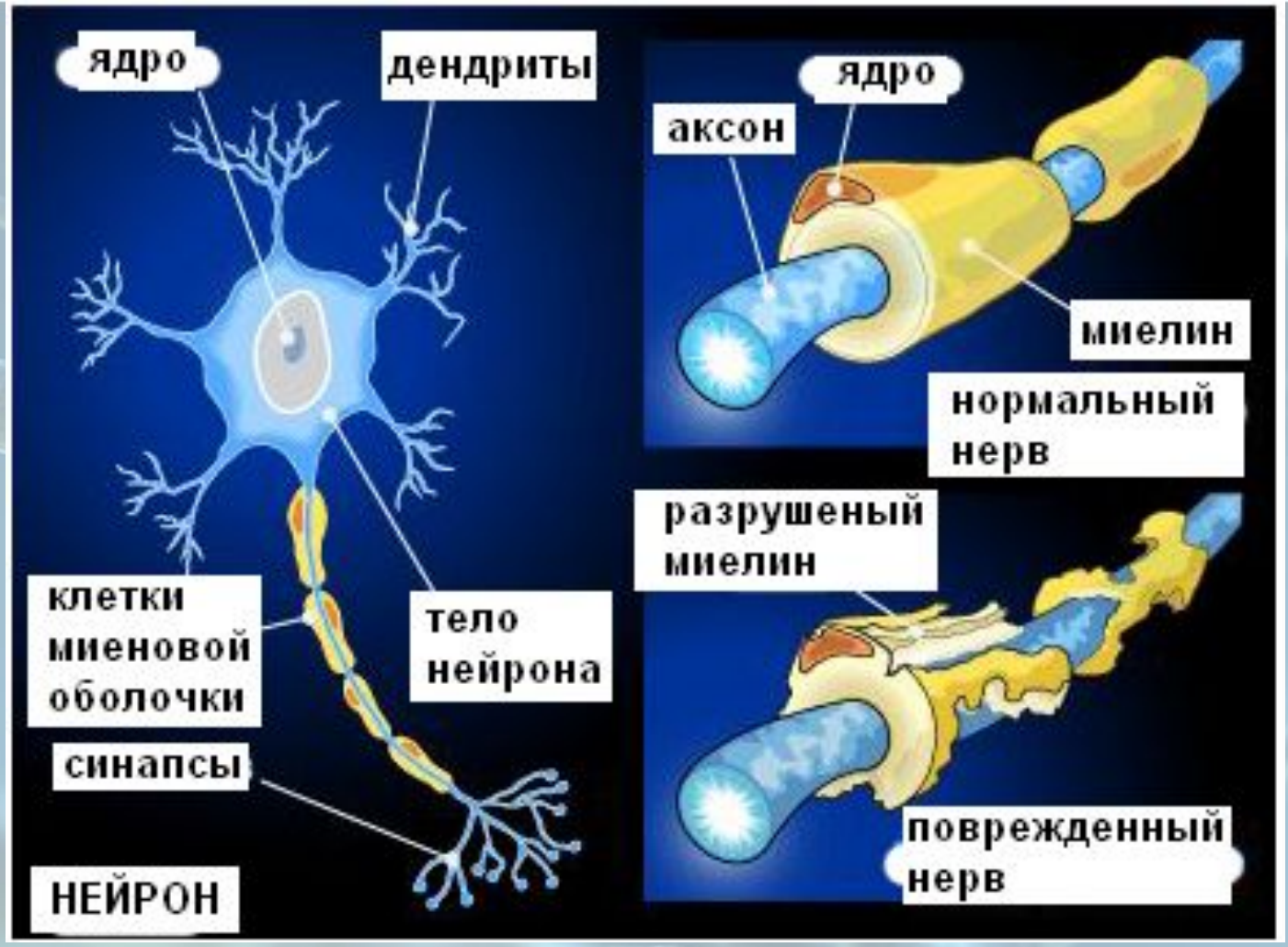
При отсутствии данного фермента в лизосомах клеток накапливается субстрат реакции - GM_2 ганглиозид, главным образом в центральной нервной системе, вызывая нарушения в функциях нейронов.

Ганглиозиды - это сложные гликолипиды (комплексы сахаров и липидов).
В клетках ганглиозиды разрушаются и собираются вновь под действием ферментов.

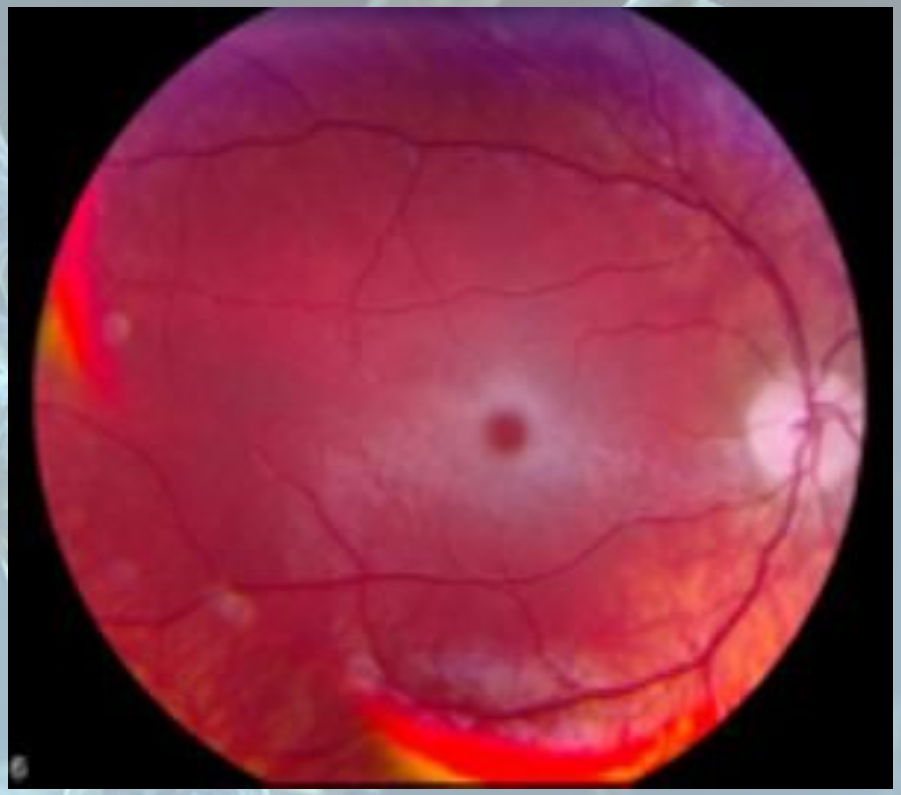




Ганглиозиды накапливаются в клетках в лизосомах в огромных количествах, образуя так называемые «пенистые клетки», то есть клетки, набитые лизосомами.



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

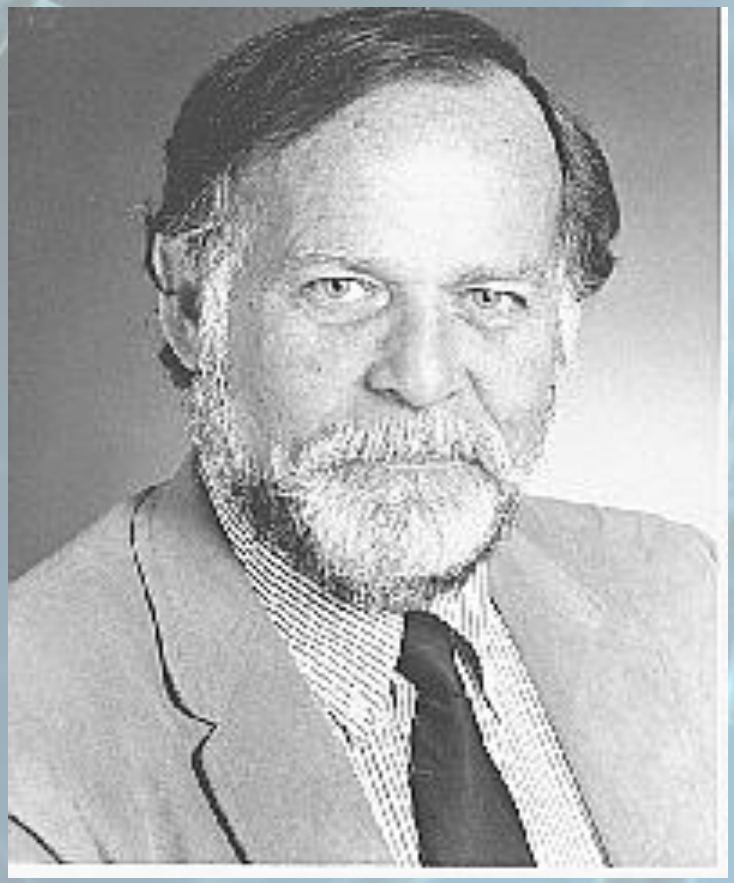
Дети с болезнью Тея-Сакса

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.