



## بیماری تای ساکس

در کودکانی که به بیماری تای-ساکس (Tay-Sachs disease) مبتلا هستند، یکی از مهمترین آنزیم ها به نام هگزوز آمینیداز آ یا هگز آ (Hexosaminidase A) وجود ندارد. بنابراین وقتی پروتئین های چرب در مغز انباشته می شوند، به بینایی، شنوایی و رشد حرکتی و ذهنی کودک آسیب می زنند. فقط از طریق ارث بردن است که کودک به این بیماری مبتلا می شود. البته این بیماری ارثی در میان گروه های قومی و نژادی خاصی مانند یهودیان اشکنازی، نسبتاً شایع است. بیماری تای-ساکس را می توان قبل از تولد نوزاد شناسایی کرد و زوج هایی که ریسک داشتن ژن این بیماری را دارند، باید آزمایش خون بدهند تا متوجه شوند که آیا فرزند آنها این بیماری را خواهد داشت یا خیر.

ریسک ابتلا به بیماری تای-ساکس برای کدام افراد بیشتر است؟

هر ساله حدود ۱۶ مورد بیمار تای-ساکس در ایالات متحده شناسایی می شود. ولی در کل جمعیت دنیا، ۱ نفر از هر ۲۵۰ نفر به آن مبتلاست.

کودک زمانی به این بیماری مبتلا می شود که هر دوی والدین او ناقل تای-ساکس باشند. وقتی دو فرد ناقل بچه دار می شوند، احتمالات بدین قرار می شود:

- ۵۰ درصد احتمال دارد که فرزندشان ناقل باشد، ولی این بیماری را نداشته باشد؛
- ۲۵ درصد احتمال دارد که فرزندشان ناقل نباشد و بیماری را نداشته باشد؛
- ۲۵ درصد احتمال دارد که فرزندشان این بیماری را داشته باشد.



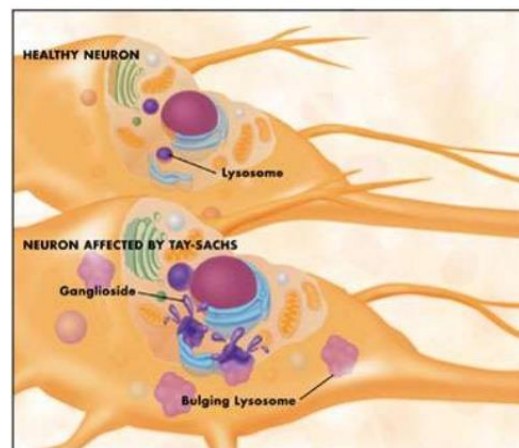


## اساس ژنتیکی

جهش در ژن HEXA موجب بیماری تای ساکس می شود. این ژن ساختارهایی را برای ایجاد آنزیمی به نام بتا-هگزوز آمینیداز A که نقش مهمی در مغز و طناب نخاعی دارد فراهم می کند. این آنزیم در لیزوزوم (ساختارهایی در سلول ها که مواد سمی را تجزیه نموده و به عنوان مرکز بازیافت سلولی عمل می کنند) قرار می گیرد. درون لیزوزوم ها، بتا-هگزوز آمینیداز A کمک شایانی به تجزیه ی مواد چربی به نام گانگلیوزید GM2 می کند.

جهش در ژن HEXA، عملکرد بتا-هگزوز آمینیداز A که تجزیه گانگلیوزید GM2 می باشد، را مختل می کند. در نتیجه این ماده تا آستانه سمیت به خصوص در نورون های مغزی و طناب نخاعی انباشته می شود. تخریب پیشرونده ی ایجاد شده توسط ساخت گانگلیوزید GM2 موجب نابودی این نورون ها شده که متعاقبا منجر به بروز علائم و نشانه های بیماری تای ساکس می شود.

چون بیماری تای ساکس عملکرد آنزیم لیزوزومی را مختل می کند و منجر به ساخت گانگلیوزید GM2 می شود، این شرایط گاهی به عنوان اختلال ذخیره ی لیزوزومی یا گانگلیوزیدوزیس GM2 شناخته می شود.



## نحوه نظارت بر بیماری

زوج هایی که می خواهند بچه دار شوند - یا زوجی که در انتظار فرزندی هستند - می توانند با یک آزمایش خون ساده، از داشتن یا نداشتن ژن تای-ساکس مطمئن شوند. اگر هر دوی والدین ژن تای-ساکس را داشته باشند، متخصص زنان و زایمان زوج را به مشاور ژنتیک معرفی می کند.



## تشخیص قبل از زایمان

مادران بارداری می‌توانند آزمایش بدهند تا مشخص شود که جنین آنها کمبود آنزیم هگز آ دارد یا خیر. اگر در آزمایش‌ها مشخص شود که جنین هگز آ ندارد، او به بیماری تائ-ساکس مبتلا می‌شود. ولی اگر در آزمایش‌ها آنزیم هگز آ کشف شد، نوزاد این بیماری را نخواهد داشت.

بین هفته‌های دهم تا دوازدهم بارداری، مادر بارداری می‌تواند آزمایش نمونه برداری CVS بدهد که در این آزمایش با یک سرنگ یا لوله کوچک، نمونه کوچکی از جفت گرفته می‌شود.

بین هفته‌های پانزدهم تا هجدهم بارداری، مادر می‌تواند آزمایش آمنیوسنتز بدهد تا از وجود یا عدم وجود ژن تائ-ساکس مطمئن شود. در این آزمایش، سرنگی به شکم مادر زده می‌شود و نمونه‌ای از مایع آمنیوتیک که جنین در آن قرار دارد، گرفته می‌شود.

## نشانه‌ها و علائم

### زمان تولد و دوره نوزادی: طبیعی.

**دوره شیرخوارگی:** تظاهر بیماری بالینی می‌تواند بین زمان تولد و ۱۰ ماهگی باشد، اما معمولاً شیرخواران تا حدود ۶ ماهگی سالم و هشیار بنظر می‌رسند. زودرس‌ترین تظاهر بیماری تشدید پاسخ بیمار نسبت به صدا می‌باشد که در آن بدنبال شنیدن صدا، دستها و پاهای بیمار از هم باز می‌شوند. این علامت تا یک ماهگی آشکار می‌شود، اما معمولاً مورد توجه قرار نمی‌گیرد. این علامت در برخی از شیرخواران طبیعی نیز دیده می‌شود و تا ۴ ماهگی ناپدید می‌گردد، اما در کودک مبتلا با گذشت زمان تشدید شده و حتی با محرک صوتی بسیار آرام هم تولید می‌شود و ممکن است با کلونوس همراه شود. ضعف حرکتی، خواب آلودگی یا هشیاری کم تا ۸ ماهگی در بیمار بروز می‌کنند و سپس از دست دادن توانایی نشستن یا کنترل سر، کاهش پیشرونده تونوس عضلانی، نیستاگموس یا نگاه خیره و ثابت و لکه قرمز آلبالویی در ماکولا رخ می‌دهند. بعلت دژنره شدن پیشرونده مغز و ماکولا، شیرخوار تا ۱۲ تا ۱۸ ماهگی کور، سفت و دسریره شده و در اثر اشکال در بلع بایستی با لوله بینی-معدی تغذیه شود. اندامها ممکن است شل و در وضعیت پای قورباقه‌ای قرار گیرند، اما معمولاً افزایش تونوس عضله و رفلکسهای تاندونی، بابنسکی مثبت و اپی ستوتونوس دیده می‌شود. بعد از یک سالگی تشنج در بیمار شایع است. علاوه بر این، ظاهر عروسکی صورت با پوست شفاف، مژه‌های بلند، موی بور و رنگ صورتی مشخص



پوست، عدم بزرگی کبد و طحال و پس از ۱۵ ماهگی بزرگی سر مشاهده می‌شود. مرگ بیمار بین ۲ تا ۴ سالگی و معمولاً بعلت ذات‌الریه و آسپیراسیون رخ می‌دهد.

نوع تدریجی‌تر نوجوانی: معمولاً در حدود ۲ سالگی با عدم تعادل و هماهنگی، از دست دادن قدرت تکلم و دژنره شدن پیشرونده مغزی تظاهر می‌کند که به سمت بروز اسپاستیسیته و رژیدیتی دسربره می‌رود.

نوع مزمن یا بزرگسالی: با پیشرفت بسیار آهسته علائم بیماری که تقریباً اثری بر روی هوش ندارد، بیماری روانی و در برخی موارد مشکلات حرکت چشم تظاهر قرار می‌گیرد و در تشخیص افتراقی بیماری نیمین پیک نوع C قرار می‌گیرد.



### کمک به کودک مبتلا به تای-ساکس

هیچ درمانی برای هیچ یک از انواع بیماری تای-ساکس وجود ندارد. ولی پزشکان می‌توانند با تجویز داروهای برای تسکین درد، مهار تشنج‌ها و انقباض عضلات، به کودک مبتلا کمک کنند. پژوهشگران در حال مطالعه و تحقیق در مورد روش‌هایی برای بهبود درمان این بیماری هستند. اگر فرزند شما بیماری تای-ساکس دارد یا اینکه هم شما و هم همسران ناقل ژن این بیماری هستید، باید نزد مشاور ژنتیک بروید.



منابع:

<http://www.bartarinha.ir/fa/news>

<https://fa.wikipedia.org/wiki>

<http://irangenetic.com>

