



**Clasa a X-a A**

**Colegiul Național “Mircea cel Bătrân”**

- Crivăț Ștefan Nicolae
- Oprescu Teodor Gabriel
- Poenaru Bianca Elena
- Roangheși Ana-Maria

coordonator: prof. dr. Daciana Anghel

# Maladia Tay-Sachs

O encefalopatie genetică legată de sinteza lipidelor



## Istoricul maladiei

Boala este numită după oftalmologul britanic Warren Tay, care a descris primele pete roșii pe retina ochiului în 1881, și neurologul american Bernard Sachs care descrie schimbările celulare Tay-Sachs în 1887 . Cele mai multe cazuri aveau loc în rândul populației evreiești din estul Europei.

1858-1944



Bernard Sachs

1843-1927



Warren Tay



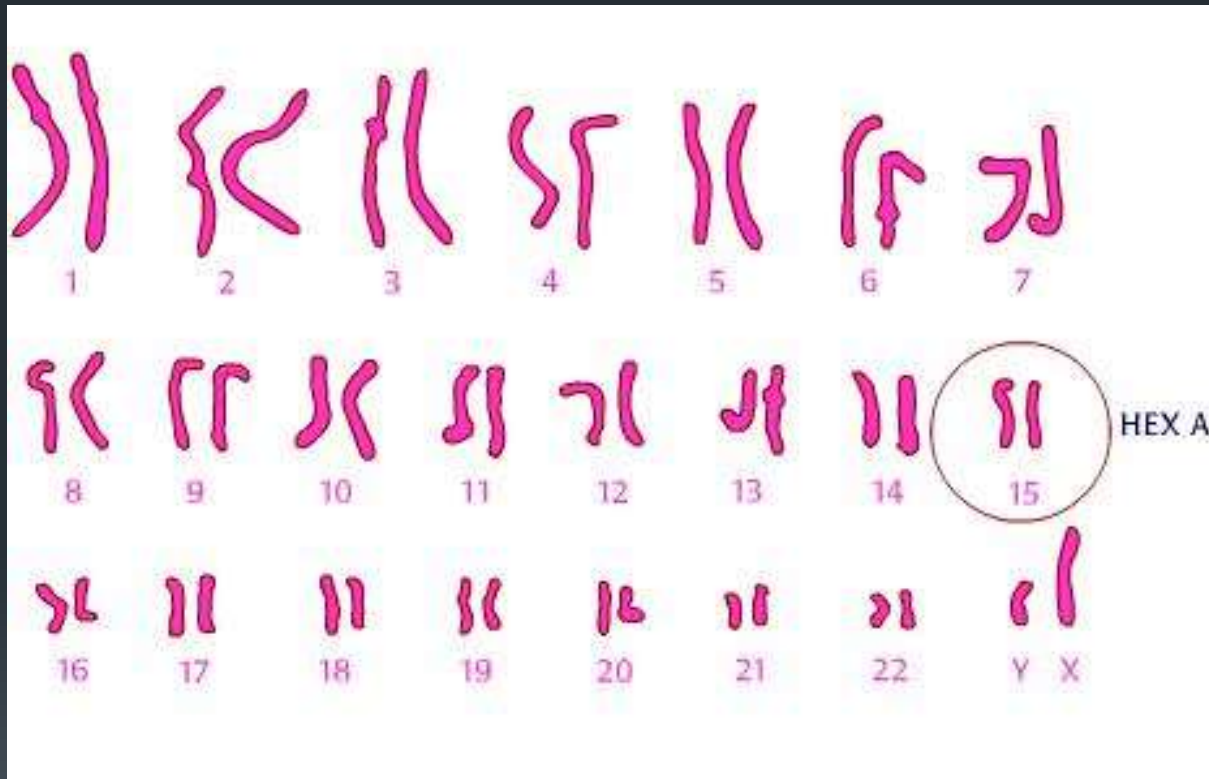
# Rezumat

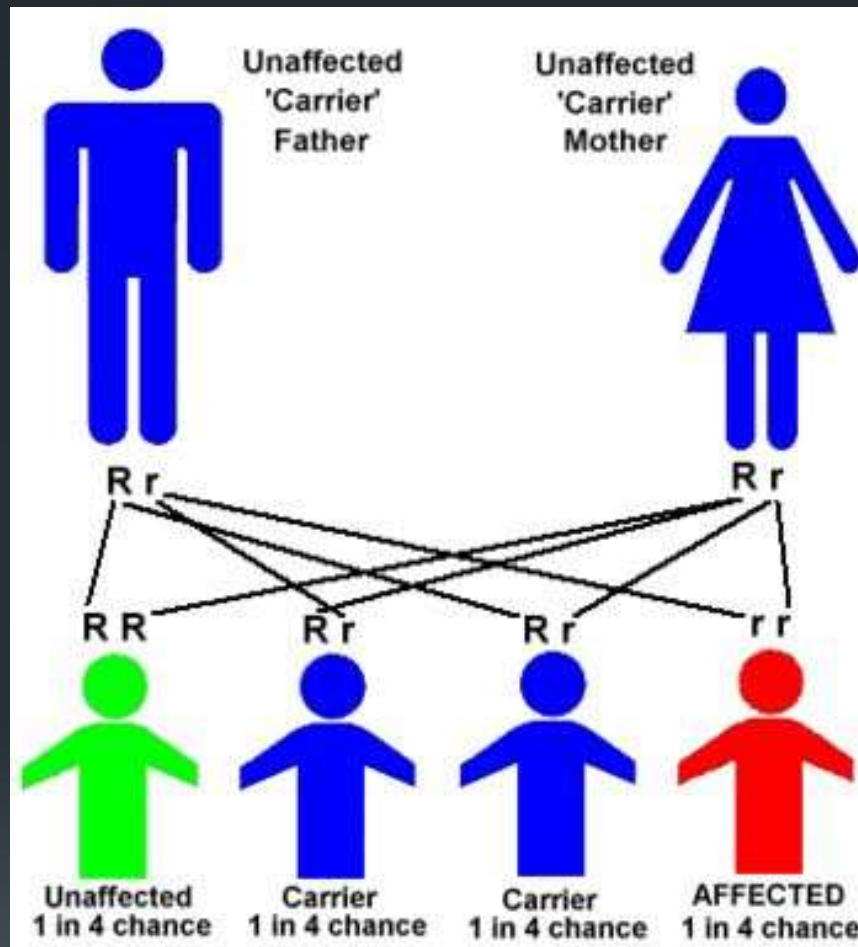
Idioția amurotică familială, forma infantilă: degenerescența cerebro-maculară. Este o afecțiune enzimopatică, determinată de acumularea în organism a gangliosidozei G.M.2 în urma blocării metabolismului ei de către deficientul de hexosaminidază (fracțiunea A). Caractere specifice :fundul de ochi prezintă o pată roșie-vișinie în care se observă corpi laminari. Afecțiunea se caracterizează clinic prin tulburări neurologice, care apar în primii ani de viață. Copiii prezintă hipoacuzie, iritabilitate și o limitare a dezvoltării psiho-somatice. Ulterior, boala progresează, copilul devine adinamic, începe să orbească și treptat se cașectizează. Cei mai mulți sucombă între vârsta de 2-4 ani. Boala este transmisă de o genă autozomală recesivă, cu penetrație completă. Din cauza rarității mutației genetice, boala apare aproape exclusiv în teritorii incestuoase. Pe lângă forma clasică infantilă, mai există forme juvenile, juvenil-adulte și chiar senile. În aceste forme lipsește pată roșie-vișinie a fundului de ochi. În forma infantilă bolnavii mor între 1-2 ani de la debutul bolii, iar în forma juvenil-tardivă, bolnavul poate trăi 10-15 ani.



# Determinismul genetic

- Tay-Sachs este o tulburare genetică recesivă autozomal, ceea ce înseamnă că, atunci când ambii părinți sunt transportatori, există un risc de 25% de a da naștere la un copil afectat.
- Cercetările din sfârșitul secolului XX au demonstrat că Tay – Sachs este cauzată de o mutație genetică pe gena HEXA pe Cromozomul 15.
- Cele mai multe HEXA mutații sunt rare, și nu apar în populațiile izolate genetic.





*O simplă schemă ce explică transmiterea  
maladiei*

# Simptome

Simptomele inițiale ale infantului pot fi :

1. Un punct roșu vizibil lângă centrul retinei;
2. Capacitate vizuală redusă;
3. Sensibilitate foarte ridicată;
4. Întârziere în învățare.

Boala avansaează foarte rapid , semnele și simptomele putând evoluând în lucruri mult mai serioase . Alte simptoame pot fi :

1. Slăbiciuni musculare;
2. Disfagie;
3. Sensitivitate musculară;
4. Afecțiunile sunt susceptibile la infecții;
5. Pierderea vederii;
6. Convulsii;
7. Paralizie.

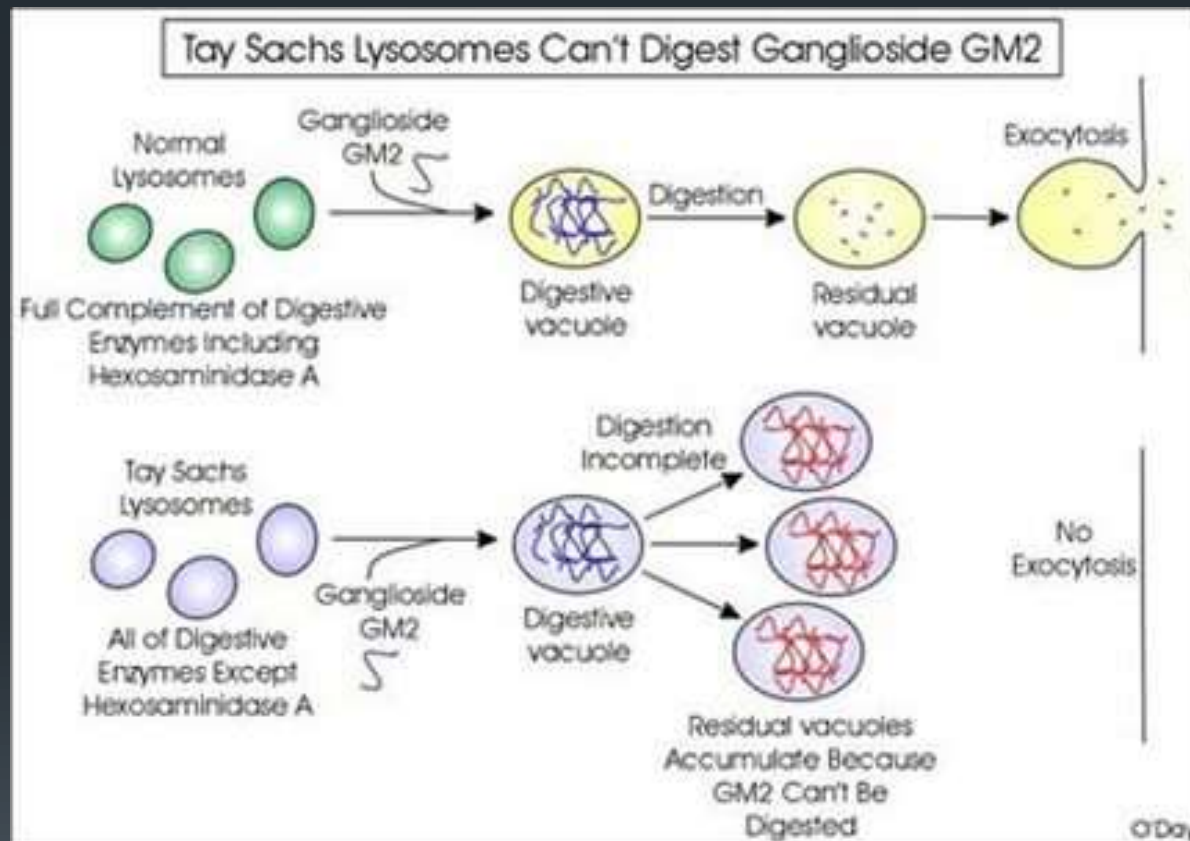




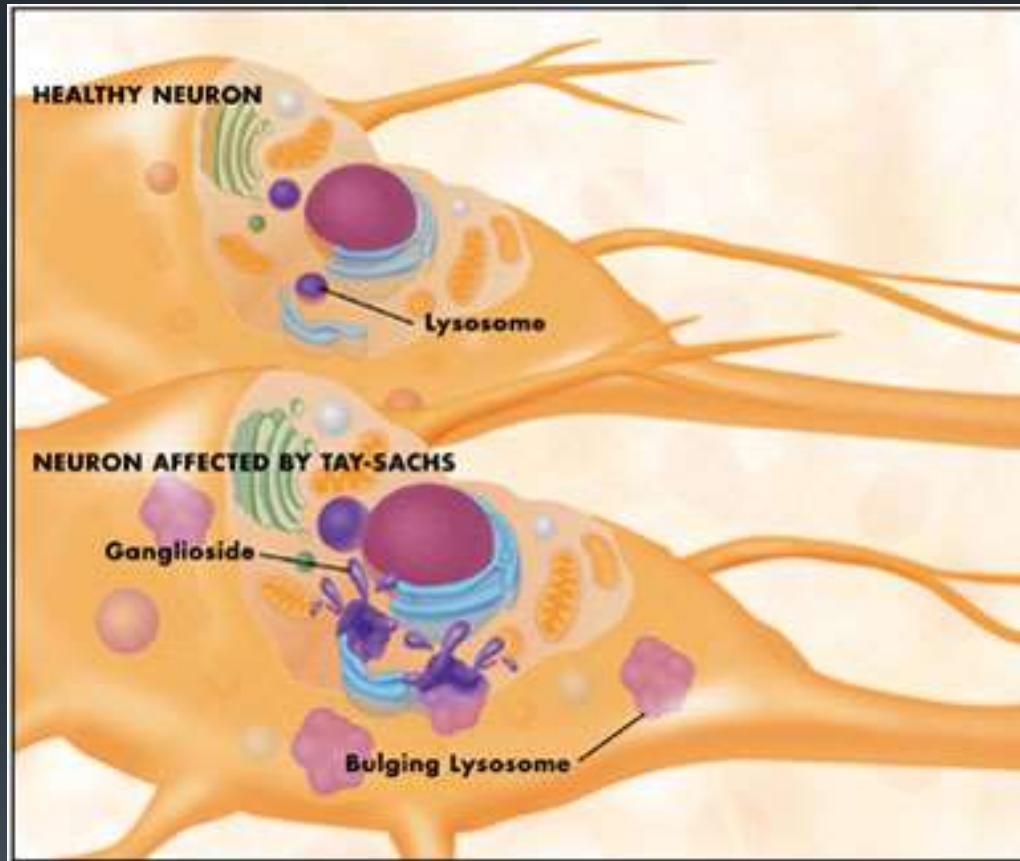
***Manifestarea Tay-Sachs la copii /  
infanți***

# Fiziopatologie

- Maladia Tay-Sachs este cauzată de acțiunea insuficientă a enzimei hexosaminidaza A. Ea este o enzimă hidrolitică vitală, găsită în lizozomi care catalizează glicolipidele. Atunci când enzima aceasta nu mai funcționează corect, lipidele se adună în creier și interferează cu procesele biologice normale.
- Hexosaminidaza A catalizează în special acizii grași și derivații ale acestora, gangliosidozele; acestea sunt produse și se biodegradează repede în viața postnatală în timp ce creierul se dezvoltă. Persoanele care suferă de Tay-Sachs și purtătorii pot fi identificați rapid printr-un test sangvin.



*Lizozomii Tay-Sachs nu pot face digestia gangliosidozelor*

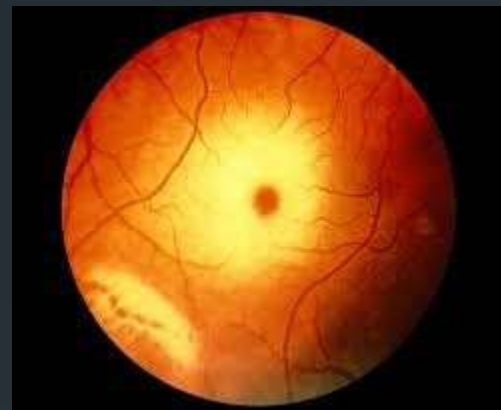


*Comparație între un neuron sănătos și unul afectat de Tay-Sachs*



# Diagnostic

Pacienții suspecți de Tay-Sachs, sunt diagnosticați în urma unui test al sângelui, în care se urmărește activitatea enzimei hexosaminidaza. Aceasta poate fi urmată de analiză moleculară, în urma căreia se poate da diagnosticul cu un grad mai mare de probabilitate. Cei care prezintă forma infantilă a maladiei mai pot fi diagnosticați și cu ajutorul oftalmologului, aceștia prezentând o pată roșie pe retină.



*Instanțe ale petei roșii  
de pe retină*



# Evoluția bolii

- Momentan, nu există vreun tratament pentru Tay-Sachs, deși multe experimente sunt conduse în acest sens. Chiar și cu îngrijire suplimentară, cei care suferă de forma infantilă a acestei maladii mor până la vârsta de 4 ani. Singurele tratamente posibile se fac pentru a prelungi viața bolnavului. Copiii primesc tuburi de ingestie atunci când nu mai pot înghiți. Atunci când boala se instalează la vârsta maturității, există medicație care să atenueze simptomele, chiar dacă unele medicamente sunt asociate cu efecte adverse severe.
- În 2011 s-a descoperit că pirimetamina poate intensifica activitatea enzimei hexosaminidaza, astfel încetinind efectele bolii.

# Lucruri de știut

- Incidența în America este de 1 la 320.000 nou-născuți.
- Purtătorii predominanți ai acestei boli sunt evreii, canadienii de origine franceză, locuitorii din sud-estul Louisianei. Aceștia au o mutație a genelor ce permite o frecvență mai mare a acestei maladii.
- Boala este încă în stadiu de cercetare, neexistând încă un tratament. Există mai multe presupuse metode de tratare a bolii: înlocuirea enzimei direct din sânge(ex. Insulina), dar se crede că hexosaminidaza este prea mare pentru a trece prin țesutul vasului de sânge în bariera sânge-creier la om; după modelul oii Jacob(prezintă de asemenea Tay-Sachs) ; terapia prin reducerea sustratului de lipide(se cauta alte enzime care să ajute la catalizarea gangliosidozei GM-2); intensificarea activității enzimei hexosaminidaza cu ajutorul substanțelor chimice(ex. Pirimetamina).





# Bibliografie

- Toma N. & Gavrilă L. (2004) – *Manual de Biologie*, Edit. Economică Preuniversitaria, București;
- Raicu P. (1997) – *Genetică generală și umană*, Edit. Humanitas, București;
- Neagoș Daniela., Bohiltea L. & Crețu Ruxandra (2013) – *Anomalii cromozomiale umane, Aspecte genetice în diagnosticul prenatal*, Edit.
- [Wikipedia.ro](http://Wikipedia.ro)