مرض تاي ساكس

هو اضطراب وراثي نادر يؤدي إلى تدمير الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي تدريجيًا. سُمي هذا الاضطراب على اسم وارن تاي وبرنارد ساكس ، اللذين كانا أول من وصف أعراض المرض في أواخر القرن التاسع عشر. يؤثر مرض تاي ساكس على قدرة الجسم على تكسير مادة دهنية تسمى غانغليوزيد جي إم 2 ، والتي تتراكم في الخلايا العصبية وتسبب الضرر. في هذه المقالة ، سنناقش الأسباب والأعراض والتشخيص وخيارات العلاج لمرض تاي ساكس.

أسباب مرض تاي ساكس

ينتج مرض تاي ساكس عن طفرات في جين HEXA الذي يوفر تعليمات لصنع إنزيم يسمى hexosaminidase A. يساعد هذا الإنزيم على تكسير مادة دهنية تسمى Ganglioside GM2 في الخلايا العصبية. في مرض تاي ساكس ، لا يوجد ما يكفي من هيكسوساميندياز أ ، مما يؤدي إلى تراكم الغانغليوزيد GM2 في الخلايا ، مما يسبب ضررًا تدريجيًا للجهاز العصبي. مرض تاي ساكس هو اضطراب وراثي جسمي متنحي ، مما يعني أن الشخص يجب أن يرث نسختين من الجين المتحور ، واحدة من كل والد ، لتطوير المرض.

أعراض مرض تاي ساكس

تظهر أعراض مرض تاي ساكس عادةً عند الرضع في عمر ثلاثة إلى ستة أشهر تقريبًا. تشمل الأعراض الأولية تأخر تطور المهارات الحركية ، مثل الجلوس والزحف ، وزيادة الاستجابة المفاجئة للضوضاء الصاخبة. مع تقدم المرض ، يعاني الأطفال من النوبات وفقدان البصر وصعوبة البلع. يعاني الأطفال المصابون بمرض تاي ساكس أيضًا من ضعف عضلي تدريجي ، مما يؤدي في النهاية إلى الإصابة بالشلل ، وقد يُصابون بالعمى والصمم وغير قادرين على الحركة. عادة ما يؤدي مرض تاي ساكس إلى الوفاة في سن الرابعة.

تشخيص مرض تاي ساكس

يتم تشخيص مرض تاي ساكس من خلال الاختبارات الجينية ، والتي تبحث عن طفرات في جين HEXA. يمكن إجراء الاختبارات الجينية قبل أو أثناء الحمل لتحديد ما إذا كان الزوجان معرضين لخطر إنجاب طفل مصاب بمرض تاي ساكس. إذا كان كلا الوالدين حاملين للجين المتحور ، فهناك احتمال بنسبة 25٪ أن يرث طفلهما نسختين من الجين المتحور ويصاب بالمرض.

علاج مرض تاي ساكس

لا يوجد حاليًا علاج لمرض تاي ساكس ، والعلاج داعم في المقام الأول للتحكم في الأعراض. قد يشمل العلاج العلاج الطبيعي لتحسين قوة العضلات ومنع التقلصات والأدوية المضادة للنوبات للسيطرة على النوبات وأنابيب التغذية لضمان التغذية الكافية. البحث مستمر لتطوير علاجات جديدة لمرض تاي ساكس ، بما في ذلك العلاج الجيني والعلاج ببدائل الإنزيم.

الوقاية من مرض تاي ساكس

يمكن الوقاية من مرض تاي ساكس من خلال الاختبارات الجينية والاستشارة. إذا كان كلا الوالدين حاملين للجين المتحور ، فلديهما خيارات لمنع انتقال المرض إلى أطفالهما. تشمل هذه الخيارات اختبار وتشخيص ما قبل الولادة ، والتي يمكن استخدامها لتحديد ما إذا كان الجنين مصابًا بمرض تاي ساكس ، والتخصيب في المختبر مع التشخيص الجيني قبل الزرع (PGD) ، والذي يمكن استخدامه لاختيار الأجنة التي لا تحمل الجين المتحور.

الملخص

يُعد مرض تاي ساكس اضطرابًا وراثيًا مدمرًا يؤثر على الجهاز العصبي ويؤدي إلى تلف تدريجي وموت في نهاية المطاف. على الرغم من عدم وجود علاج حاليًا لمرض تاي ساكس ، إلا أن التشخيص المبكر والعلاج الداعم يمكن أن يساعد في إدارة الأعراض وتحسين نوعية الحياة. يمكن أن تساعد الاختبارات الجينية والاستشارات أيضًا في منع انتقال المرض إلى الأجيال القادمة. من المهم للأفراد والعائلات أن يكونوا على دراية بخطر الإصابة بمرض تاي ساكس وأن يطلبوا الاستشارة الوراثية إذا كان هناك تاريخ عائلي للاضطراب.

الاعتماد: مركز العلوم العصبية