

30

TAY-SACHSOVA BOLEST

Poznata i kao dojenački GM2 Tay-Sachsova bolest nasljedna je, urođena metabolička bolest uzrokovana neodgovarajućom razgradnjom određenih masnih spojeva s posljedičnim naslagama u tjelesnim stanicama, posebno u živčanim stanicama u mozgu. Bolest je dobila naziv po Warenu Tayu i Bernardu Sachs, koji su je opisali krajem 1800-ih. Tay-Sachsova bolest obično se pojavljuje u dojenčadi, prvo u obliku letargije

i razdražljivosti. S vremenom uzrokuje gubitak vida, poremećeni psihomotorni razvoj i neurološke ishode. Veliki broj osoba oboli i od epilepsije. Oštećenje mozga brzo napreduje. Ukočenost i paraliza (spastičnost) razvijaju se postupno. U nekih osoba bolest se javlja u kasnijem djetinjstvu. Tay-Sachsova bolest ima mnoštvo zajedničkih značajki sa Sandhoffljevom bolešću. Obje spadaju u skupinu lizosomskih bolesti nakupljanja.