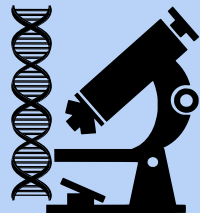


TAY-SACHS HASTALIĞI

Tay-Sachs hastalığı beyindeki ve omurilikteki sinir hücrelerinin tahrip olmasına neden olan genetik bir hastalıktır. En yaygın formu, bebeğin dönme, oturma veya emekleme yeteneğini kaybetmesiyle yaklaşık üç ila altı aylıkken ortaya çıkan enfantil Tay-Sachs hastalığıdır.



İlk 6 ay neredeyse hiçbir belirti göstermezken, sonrasında gülümseme vb. sosyal becerilerde gerilik, desteksiz oturamama, emekleyememe, yürüyememe, ilerleyici körlük ve sağırılık, kas güçsüzlüğüne bağlı solunum yetmezliği ve felç gibi belirtiler görülür. Tay-Sachs hastalığında, doğumdan sonraki ilk aylarda tamamen normal olan bebekler, altı aylık dönemden sonra gülümseme, oturma, emekleme ve yürüme gibi fonksiyonları göstermeme, ileri derecede kas zayıflığı belirtileri ile ilk olarak aileleri tarafından fark edilir.



► YENİ MAH. 131 SK. NO 1

İDİL / ŞIRNAK

✉ idilramm@gmail.com

☎ 04865513323



Muayenede, gözde makulada, kiraz kırmızısı renginde “Cherry-red spot” nokta görünümü olup, ilerleyen dönemde bu bölgede küçülme ile kademeli olarak tamamen körlük gelişir. Semptomların ilerlemesi ve demansın belirginleşmesi ile yatağa bağımlı hale gelen olgular, genellikle 5 yaş altında-ortalama 3 yaş civarı- kaybedilir. Tay-Sachs'te, beyinde gangliyozid birikimi genellikle gri cevherdedir.

TAY-SACHS HASTALIĞI NEDEN OLUR?

Lizozom adı verilen organelden salgılanan Hekzoaminidaz-A enzimi eksikliği sebebiyle, sinir hücreleri ve sinir sisteminde anormal yağlı doku birikimi ve buna bağlı olarak sinir hücrelerinde hasarlanma ve ölüm gerçekleşmesidir

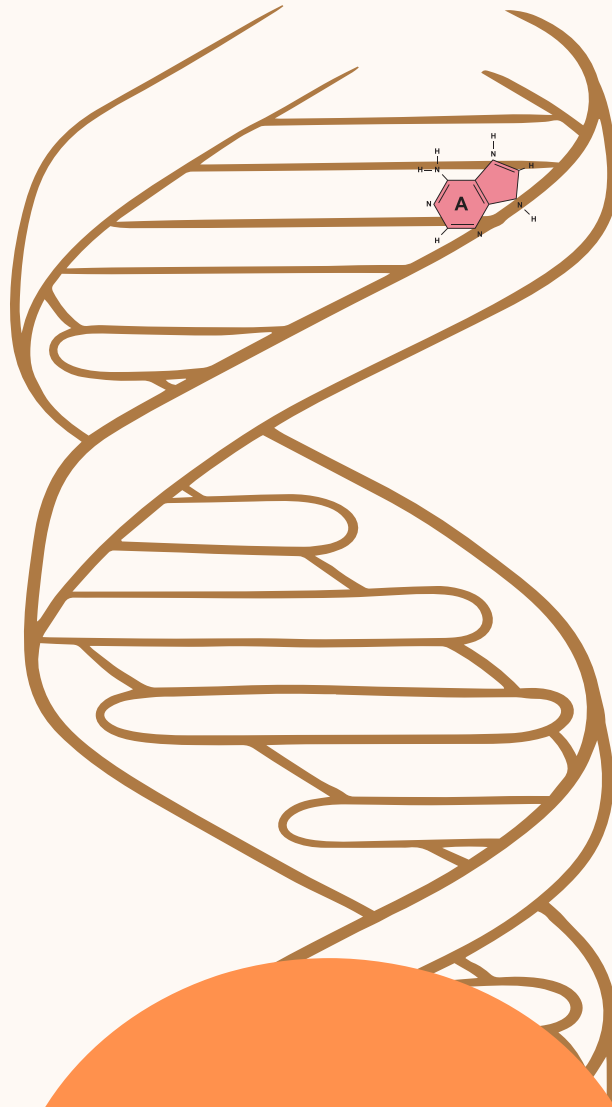


Bebeklere Özgü Tay-Sachs'in Semptomları

Sağlıklı
aşamalı körlük
azalmış kas gücü
artmış irkilme tepkisi
felç ya da kas işlevlerinin kaybı
hastalık nöbeti
kas tutulması (spastisite)
gecikmiş akli ve sosyal gelişim
yavaş büyüme
sarı benekte kırmızı leke görülmesi (sarı
benek, gözde retinamın
merkezine yakın oval şeklindeki bölgedir)

Doğum öncesi dönemde, fetüste hasta geni olup olmadığının belirlenebilmesi için bazı testler vardır:

Koryon Villus Örneklemesi (CVS): Gebeliğin 10-13. haftalarında, vajinadan ya da karından plasental hücre örneği alınarak inceleme
Amniyosentez: Gebeliğin 15-20. haftalarında, anne karnında fetüsü çevreleyen amniyon sıvısından örnek alıp inceleme
Genetik testler



► YENİ MAH. 131 SK. NO 1

İDİL / ŞIRNAK

✉ idilramm@gmail.com

☎ 04865513323



Tedaviler veya İdare Yöntemleri

Günümüzde Tay-Sachs hastalığı için bir çare bulunmamaktadır. Çoğu zaman tedavi destekleyici olup semptomları azaltmaya ve hem hasta hem de ailenin yaşam kalitesini geliştirmeye odaklıdır. Bu aynı zamanda hafifletici bakım olarak bilinir. Hafifletici bakım şunları içerebilir:

ağrılar için ilaç

nöbetleri kontrol etmek için anti-epileptik ilaç

fizik tedavi

besin desteği

akciğerlerde mukus birikimini azaltmak için solunum tedavileri

