

# تای ساکس



بیماری تای ساکس (TAY-SACHS) یک بیماری نادر است که از والدین به فرزند منتقل می شود. علت آن عدم وجود آنزیمی است که به تجزیه مواد چربی کمک می کند. این مواد چرب که گانگلیوزید نامیده می شوند ، تا سطح سمی در مغز کودک ایجاد شده و بر عملکرد سلول های عصبی تأثیر می گذارد. با پیشرفت بیماری ، کودک کنترل عضلات خود را از دست می دهد. در نهایت ، این بیماری منجر به نابینایی ، فلج و مرگ می شود.

اگر سابقه خانوادگی بیماری تای ساکس دارید یا از اعضای گروه های پرخطر هستید و قصد بچه دار شدن دارید ، پزشکان آزمایش ژنتیک و مشاوره ژنتیک را به شدت توصیه می کنند.

## علائم:

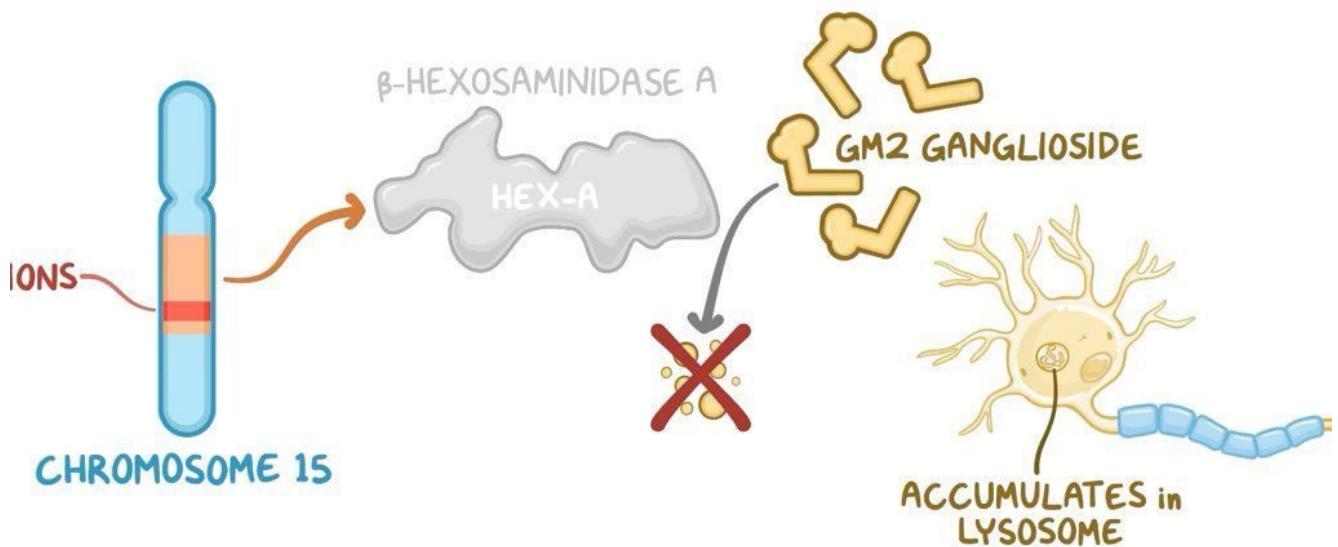
در شایع ترین شکل ، معمولاً نوزاد در حدود 6 ماهگی علائم خود را نشان می دهد. علائم و نشانه های بیماری تای ساکس می تواند شامل موارد زیر باشد:

- از دست دادن مهارت های حرکتی ، از جمله چرخیدن ، خزیدن و نشستن
- واکنش های مبالغه آمیز هنگامی که نوزاد صداهای بلند می شنود
- تشنج
- بینایی و شنوایی کم

- لکه های "قرمز گیلای" در چشم ها
- ضعف عضلانی
- مشکلات حرکتی

## TAY-SACHS DISEASE (TSD)

### LYSOSOMAL STORAGE DISORDER



### در دوران نوجوانی

فرم نوجوانان شکل نوجوانی بیماری تاي ساكس كمتر شايع است. علائم و نشانه ها از نظر شدت متفاوت است و از دوران كودكي شروع مي شود. بقا معمولاً در سالهاي نوجوانی است.

### علائم و نشانه ها می تواند شامل موارد زیر باشد:

- مشکلات رفتاری
- از دست دادن تدریجی مهارت ها و کنترل حرکت
- عفونت های تنفسی مکرر
- از دست دادن آهسته بینایی و گفتار
- کاهش عملکرد ذهنی و پاسخگویی

▪ تشنج

## شکل شروع/ بزرگسالان

- ضعف عضلانی
- دست و پا چلفتی و از دست دادن هماهنگی
- لرزش و اسپاسم عضلانی
- از دست دادن توانایی راه رفتن
- مشکلات صحبت کردن و بلع
- اختلالات روانی
- گاهی اوقات از دست دادن عملکرد ذهنی

## چه هنگام به پزشک مراجعه کنیم؟

هنگامی که نوزاد حداقل یکی از علائم لیست شده در بالا را داشت به پزشک مراجعه کنید.

## علل:

بیماری تائید ساکس یک بیماری ژنتیکی است که از والدین به فرزندان منتقل می‌شود. و زمانی اتفاق می‌افتد که کودک زن را از هر دو والد خود به ارث می‌برد

## عوامل خطر:

عوامل خطر بیماری تائید ساکس در نژادهای زیر وجود دارد:

- جوامع یهودی اروپای شرقی و مرکزی (یهودیان اشکنازی)
- برخی از جوامع فرانسوی کانادایی در کبک
- جامعه آمیش قدیمی در پنسیلوانیا
- جامعه کاجون در لوئیزیانا

تهیه و ترجمه توسط خانم : شیدا پاکروان ( [آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک ژنوم اصفهان - سیتوژنتیک](#) ) .