

**روش تشخیص:**

روش تشخیصی این دو بیماری PCR و Sequencing می باشد. در این روش بررسی تمام ژن و بررسی جهش های نقطه ای، حذف ها و اضافه شدن های نقطه ای قابل تشخیص می باشد و سپس با سایت بین المللی HGMD مقایسه و گزارش می شود تمام جهش های گزارش شده در دنیا با این روش قابل شناسایی و تشخیص می باشد.

**درمان:**

درمان قطعی برای این بیماری وجود ندارد و درمان های اساسی در دست تحقیق و بررسی می باشد، بیشتر درمان ها حمایتی است. در عین حال آنزیم درمانی در بعضی از مراکز دنیا با رضایت آگاهانه ی مریض انجام می گیرد. سلول درمانی نیز برای درمان این بیماری در دست تحقیق است.



خانواده هایی با داشتن چنین فرزندانی باید توسط یک مشاور ژنتیک از مراحل بیماری و علائم آن کاملاً توجیه شوند و همچنین از یک مشاور خانواده برای مواجه شدن با مشکلات این افراد کمک بگیرند.

**تشخیص قبل از تولد (Prenatal Diagnosis):**

در صورت وجود بچه ای در خانواده با این بیماری، پس از تشخیص جهش ژنی در فرد مبتلا می توان تشخیص قبل از تولد برای بچه های بعدی انجام داد.

**نمونه:**

۵ ml خون داخل لوله ی EDTA و همچنین نمونه برداری از مایع آمنیون و پرز های جنینی.



Tay Sachs

&amp;

Sand hoff

Disease



## Tay Sachs چیست؟

Tay Sachs یک بیماری ارثی اتوزومال مغلوب است که در آن به تدریج سلول های عصبی در مغز و نخاع از بین می روند. جهش در ژن HEX A باعث بیماری Tay Sachs می شود. این ژن باعث تولید پروتئین Hexoaminidase A که نقش حیاتی در مغز و طناب نخاعی دارد می شود. این آنزیم در لیزوزوم ها وجود داشته و باعث شکسته شدن اسید چرب گانگلوئید می شود. ژن Hex A روی کروموزوم ۱۵ نقشه برداری شده است. در صورت عدم وجود این آنزیم، GM2 متجمع شده و باعث آسیب و در نهایت مرگ سلول می شود.

شایع ترین و شدیدترین فرم بیماری، در ابتدای دوران کودکی است. نوزادان با این اختلال در سنین ۳-۶ ماهگی طبیعی به نظر می رسند، پس از این دوره، رشد نوزاد کند شده و عضلات تضعیف می گردد و مهارت های حرکتی مانند نشستن، غلتیدن و خزیدن از بین می رود. آنها یک واکنش وحشت زده ی اغراق آمیز به صدا های بلند از خود نشان می دهند. این بیماری باعث از دست رفتن بینایی، شنوایی و کم توانی ذهنی و فلج می شود. اختلال چشمی گیلاس قرمز از علائم کلیدی تشخیص این بیماری است.



کودکان مبتلا به این فرم معمولا تا ۴-۵ سالگی بیشتر زنده نمی مانند. فرم دیگر آن بسیار نادر است که علائم و نشانه های آن می تواند در دوران کودکی، نوجوانی و بزرگسالی رخ دهد. این علائم معمولا بسیار خفیف تر از فرم نوزادی می باشد که شامل ضعف عضلات، مشکلات حرکتی و مشکلات در صحبت کردن و بیماری روانی می باشد.

## Sand hoff Disease :

بیماری Sand hoff دارای علائمی بسیار شبیه به Tay Sachs است. جهش در ژن HEX B باعث بیماری Sand hoff می شود که این ژن پروتئین Hexoaminidase B را کد می کند. این پروتئین باعث شکسته شدن اسید های چرب گلوبوزوئید می شود. در صورت عدم تولید این آنزیم باعث تجمع گلوبوزوئید ها در سلول ها و نهایتا مرگ سلول می شود.

بخش ژنتیک مولکولی آزمایشگاه پردیس قادر به تشخیص کلیه جهش ها در بیماریهای Tay Sachs و Sand hoff می باشد.

