

Болезнь Тея–Сакса — самая частая форма ганглиозидозов GM₂, обусловленная мутацией в локусе α-субъединицы гексозаминидазы, что приводит к тяжёлой недостаточности фермента. Эта болезнь часто встречается у евреев-ашкенази, у них частота носительства составляет 1:30.

□ При болезни Тея–Сакса гексозаминидаза A отсутствует во всех тканях, поэтому ганглиозиды GM₂ могут накапливаться повсеместно (в сердце, печени, селезёнке и др.). Основные клинические признаки связаны с вовлечением в процесс нейронов центральной и вегетативной нервной системы, а также сетчатки глаз.

В цитоплазме нейронов — сильно [растянутые лизосомы](#) в виде вакуолей, заполненных ганглиозидами. Вакуоли дают положительную окраску на жир. В нейронах больших полушарий, мозжечка, ствольной части мозга, спинного мозга, спинальных ганглиев, нейронах вегетативной нервной системы — прогрессирующая деструкция. Возникает пролиферация микроглии. Ганглиозные клетки сетчатки тоже накапливают ганглиозиды GM₂, в результате в зоне жёлтого пятна появляется вишнёво-красное пятно.

□ Дети с мутацией гена α-субъединицы β-гексозаминидазы при рождении нормальны, но с 6 мес у них развиваются прогрессирующие двигательные и психические нарушения, слепота, нарастающее слабоумие. Через 1–2 года возникает блок вегетативной нервной системы, смерть наступает обычно до 3-летнего возраста.

Интересные статьи:

- 1) [Периостит](#)
- 2) [Недостаточность дисахаридаз](#)
- 3) [Фибромускулярная дисплазия](#)