

Tay-Sachs disease

ประวัติและความเป็นมา

ชื่อของโรคมาจากในปี ค.ศ.1881 จักษุแพทย์ชาวอังกฤษชื่อ 'Marcon Tay' ได้ค้นพบอาการของจุดแดงบน retina ของดวงตาเป็นครั้งแรก และต่อมาในปี ค.ศ.1887 นักประสาทวิทยาชาวอเมริกัน ชื่อ Bernard Sachs จากโรงพยาบาล Mount Sinai Hospital, New York ค้นพบการเปลี่ยนแปลงของเซลล์สมองทำให้เกิดการเสื่อมจากชื่อของผู้ค้นพบจึงเป็นที่มาของชื่อโรคดังกล่าว

สาเหตุ

Tay-Sachs disease สาเหตุของโรคเกิดจากความผิดปกติของเอนไซม์ hexosaminidase A ซึ่งไม่สามารถสลายไขมันบางชนิดในสมองได้ ทำให้เกิดความเสื่อมของระบบประสาท อาจทำให้ตาบอด สมองเสื่อม กล้ามเนื้ออ่อนแรงจนเป็นอัมพาต ซึ่งจะแสดงอาการในเด็กเล็กประมาณ 2-3 เดือนหลังคลอด และมีอาการรุนแรงจนทำให้เด็กเสียชีวิตได้ ภายในอายุ 2-3 ขวบ โรคนี้พบมากในกลุ่มชาวยิวประมาณ 1 คนใน 3,600 คนของเด็กเกิดใหม่ ซึ่งสูงกว่าเด็กกลุ่มอื่นๆ 100 เท่า

อาการ

วัยทารก

ทารกจะพบการพัฒนาล่าช้าผิดปกติในช่วงแรกเดือนแรกหลังคลอดเมื่อเซลล์ประสาทเริ่มมีการเสื่อมสภาพเรื่อยๆ ทำให้เด็กกลายเป็นคนตาบอด หูหนวก ไม่สามารถกลืนได้และป็นอัมพาต เด็กในช่วงนี้จะเสียชีวิตก่อนอายุ 4 ปี

วัยเด็ก

อาการในช่วงวัยนี้จะพบน้อย ซึ่งจะพบอาการครั้งแรกในเด็กช่วงอายุ 2-10 ปี คนที่เป็นโรคนี้จะมีอาการเสื่อมสภาพของประสาท ความรู้และทักษะการเคลื่อนไหว ขาดสมาธิในการพูด กลืนอาหารลำบาก เลื่อนไทรและมีอาการเกร็งเล็กน้อยในช่วงนี้จะเสียชีวิตในช่วงอายุ 5-15 ปี

Tay-Sachs disease

ประวัติและความเป็นมา

ชื่อของโรคมาจากในปี ค.ศ.1881 จักษุแพทย์ชาวอังกฤษชื่อ 'Marcon Tay' ได้ค้นพบอาการของจุดแดงบน retina ของดวงตาเป็นครั้งแรก และต่อมาในปี ค.ศ.1887 นักประสาทวิทยาชาวอเมริกัน ชื่อ Bernard Sachs จากโรงพยาบาล Mount Sinai Hospital, New York ค้นพบการเปลี่ยนแปลงของเซลล์สมองทำให้เกิดการเสื่อมจากชื่อของผู้ค้นพบจึงเป็นที่มาของชื่อโรคดังกล่าว

สาเหตุ

Tay-Sachs disease สาเหตุของโรคเกิดจากความผิดปกติของเอนไซม์ hexosaminidase A ซึ่งไม่สามารถสลายไขมันบางชนิดในสมองได้ ทำให้เกิดความเสื่อมของระบบประสาท อาจทำให้ตาบอด สมองเสื่อม กล้ามเนื้ออ่อนแรงจนเป็นอัมพาต ซึ่งจะแสดงอาการในเด็กเล็กประมาณ 2-3 เดือนหลังคลอด และมีอาการรุนแรงจนทำให้เด็กเสียชีวิตได้ ภายในอายุ 2-3 ขวบ โรคนี้พบมากในกลุ่มชาวยิวประมาณ 1 คนใน 3,600 คนของเด็กเกิดใหม่ ซึ่งสูงกว่าเด็กกลุ่มอื่นๆ 100 เท่า

อาการ

วัยทารก

ทารกจะพบการพัฒนาด้านปกติในช่วงแรกเดือนแรกหลังคลอดเมื่อเซลล์ประสาทเริ่มมีการเสื่อมสภาพเรื่อยๆ ทำให้เด็กกลายเป็นคนตาบอด หูหนวก ไม่สามารถกลืนได้และป็นอัมพาต เด็กในช่วงนี้จะเสียชีวิตก่อนอายุ 4 ปี

วัยเด็ก

อาการในช่วงวัยนี้จะพบน้อย ซึ่งจะพบอาการครั้งแรกในเด็กช่วงอายุ 2-10 ปี คนที่เป็นโรคนี้จะมีอาการเสื่อมสภาพของการพัฒนาความรู้และทักษะการเคลื่อนไหว ขาดสมาธิในการพูด กลืนอาหารลำบาก เลื่อนไทรและมีอาการเกร็งเล็กน้อยในช่วงนี้จะเสียชีวิตในช่วงอายุ 5-15 ปี