

# Adultná forma Tayovej-Sachsovej choroby – videokazuistika

MUDr. Zuzana André<sup>1</sup>, MUDr. Martina Chovancová<sup>1</sup>, MUDr. Michaela Pietrzyková<sup>3</sup>,  
MUDr. Alice Martinkovičová, PhD.<sup>1</sup>, prof. MUDr. Peter Valkovič, PhD.<sup>1,2</sup>, doc. MUDr. Zuzana Košutzká, PhD.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>II. neurologická klinika LF UK a UN Bratislava

<sup>2</sup>Ústav normálnej a patologickej fyziológie, Centrum experimentálnej medicíny Slovenskej akadémie vied, Bratislava

<sup>3</sup>Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UN Bratislava

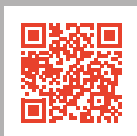
Tayova-Sachsova choroba je raritné autozomálne recesívne podmienené ochorenie zapríčinené deficitom enzýmu  $\beta$ -hexozaminidázy A (HexA). Dochádza k akumulácii GM2 gangliozidov v lyzozómoch neurónov, čo potenciuje ich toxický účinok a navodzuje tak postupnú neurodegeneráciu. Presný mechanizmus spustenia zániku neurónov je stále neznámy. Pre zachovanú reziduálnu aktivitu enzýmu HexA má adultná forma ochorenia zvyčajne miernejší priebeh ako infantilná forma. Klinický obraz je nešpecifický, preto je ochorenie výrazne poddiagnostikované. V našej videokazuistike prezentujeme prípad 49-ročného pacienta s geneticky potvrdenou adultnou formou Tayovej-Sachsovej choroby.

**Kľúčové slová:** Tayova-Sachsova choroba,  $\beta$ -hexozaminidáza A, cerebelárna ataxia.

## Adult form of Tay-Sachs disease: a video case report

Tay-Sachs disease is a rare autosomal recessive disorder caused by  $\beta$ -hexosaminidase A (HexA) enzyme deficiency. There is accumulation of GM2 gangliosides in neuronal lysosomes, which potentiates their toxic effect, thus inducing gradual neurodegeneration. The exact mechanism triggering neuronal death is still unknown. Due to the preserved residual HexA enzyme activity, the adult form of the disease tends to have a milder course than the infantile form. The clinical presentation is non-specific; hence, the disease is significantly underdiagnosed. Our video case report presents a 49-year-old patient with a genetically confirmed diagnosis of adult Tay-Sachs disease.

**Key words:** Tay-Sachs disease,  $\beta$ -hexosaminidase A, cerebellar ataxia.



▶ videozáznam ke kazuistice na [www.neurologiepropraxi.cz](http://www.neurologiepropraxi.cz)

## Úvod

Tayova-Sachsova choroba je raritné autozomálne recesívne podmienené ochorenie zapríčinené deficitom enzýmu  $\beta$ -hexozaminidázy A (HexA). Dochádza k akumulácii GM2 gangliozidov v lyzozómoch neurónov, čo potenciuje ich toxický účinok a navodzuje tak postupnú neurodegeneráciu. Presný me-

chanizmus spustenia zániku neurónov je stále neznámy. Najčastejšou formou ochorenia je infantilná forma, ktorá sa manifestuje už krátko po narodení a má zlú prognózu. Adultná forma ochorenia zvyčajne prebieha menej fulminantne, lebo je prítomná aspoň jedna alela, ktorá zabezpečuje reziduálnu aktivitu enzýmu. Charakteristickými príznakmi ochorenia sú cerebelárna ataxia, extrapyramídové príznaky (hlavne dystónia, tremor a myoklonus), postihnutie periférneho motoneurónu a heterogénna psychiatrická symptomatológia. Prvotné prejavy ochorenia sa líšia, pri progresii svalovej slabosti a atrofie na dolných končatinách sa podoba a často zamieňa s adultnými formami spinálnej muskulárnej atrofie (Deik et

renia sú cerebelárna ataxia, extrapyramídové príznaky (hlavne dystónia, tremor a myoklonus), postihnutie periférneho motoneurónu a heterogénna psychiatrická symptomatológia. Prvotné prejavy ochorenia sa líšia, pri progresii svalovej slabosti a atrofie na dolných končatinách sa podoba a často zamieňa s adultnými formami spinálnej muskulárnej atrofie (Deik et



MUDr. Zuzana André  
II. neurologická klinika LF UK a UN Bratislava  
[andre.zuzana@gmail.com](mailto:andre.zuzana@gmail.com)

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2023;24(6):481-483

Článok prijat redakci: 29. 5. 2023

Článok prijat k publikaci: 10. 7. 2023