

## מחלת ה- טי-זקס

### מהי המחלה?

מחלת הטיי זקס היא מחלה תורשתית רצסיבית קטלנית ושכיחה יחסית. מחלה זו נגרמת מהצטברות חומר שומני בשם גנגליוזיד GM2 המצטבר בתאי המוח וגורם להרס מתקדם של המוח. תינוקות עם טיי זקס נראים בריאים לחלוטין בששת החודשים הראשונים לחייהם ומתפתחים בצורה תקינה. אך בהמשך, במקביל להצטברות השומן בתאי המוח, הילד מתדרדר והופך בהדרגה לחרש, עיוור, סובל מפרכוסים חוזרים, מאבד קשר עם הסביבה והופך למשותק עם קושי גובר בבליעה ובנשימה, ומוות בגיל 4 או 5 שנים לכל היותר. לילדים כתם אופייני בשם cherry red spot בקרקעית העין.

### מה הבסיס הגנטי של המחלה?

המחלה נגרמת עקב פגיעה באנזים hexosaminidase A האחראי על פירוק החומר השומני גנגליוזיד GM2 במערכת העצבים ובמוח. (המחלה נקראת גם **Hexosaminidase A Deficiency**). אנזים זה מצוי בליזוזים – אברון שתפקידו לחתוך מולקולות ארוכות למולקולות קצרות יותר. הפגיעה באנזים נובעת ממוטציה בגן לאנזים זה הממוקם בכרומוזום 15.

### מהם הסיכויים להולדת ילד חולה?

הסיכויים להולדת ילד חולה לזוג הורים הטרוזיגוטים הוא 25%.

### בקרב איזו אוכלוסיות נפוצה המחלה ומה שכיחותה?

המחלה קיימת אצל בני כל העדות, אך נפוצה במיוחד אצל משפחות יהודיות ממוצא אשכנזי וממוצא מרוקאי. אחד מכל 30 יהודים אשכנזים יהיה נשא של הגן למחלה. בעדות אחרות שיעור גילוי המוטציות נמוך יותר: כ-90%-80% ביהודים ממוצא צפון אפריקני, טורקי או גרוזיני, ופחות מ-50% או לא ידוע באחרים. המחלה נדירה במרבית אוכלוסיות העולם. כ-1:2500 - 1:3600 ילדים לוקים במחלה.

### האם ניתן לרפא ילד חולה?

נכון להיום המחלה לא ניתנת לריפוי.

### כיצד ניתן לבדוק נשאות למחלה?

קיימת בדיקת דם המאפשרת זיהוי של נשאות המחלה. הבדיקה בודקת את הרמה של האנזים הקסואמינידאז A בדמם של האנשים. בדמם של ההטרוזיגוטים יש כמות פחותה של אנזים בהשוואה לכמות האנזים הנ"ל הנמצאת בדמם של ההומוזיגוטים לאלל שבנוכחותו האנזים נוצר.

קובץ זה נועד אך ורק לשימוש האישי של מורים למתמטיקה, פיזיקה, כימיה וביולוגיה ולהוראה בכיתותיהם. אין לעשות שימוש כלשהו בקובץ זה לכל מטרה אחרת, ובכלל זה: שימוש מסחרי, פרסום באתר אחר (למעט אתר בית הספר בו מלמד המורה), העמדה לרשות הציבור או הפצה בדרך אחרת כלשהי של קובץ זה או חלק ממנו.