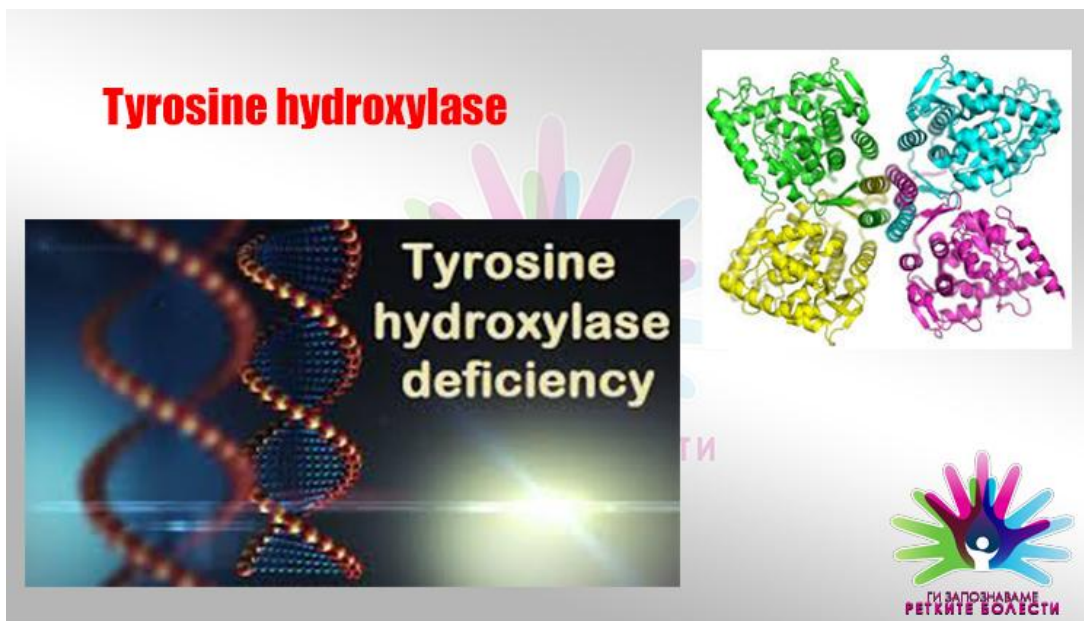




Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

ТИРОЗИН ХИДРОКСИЛАЗА



Што е дефицит на тирозин хидроксилаза?

Дефицит на тирозин хидроксилаза (ТХ) (исто така познат како рецесивна допа-одговорна дистонија) е ретко метаболичко нарушување кое се карактеризира со недостаток на ензимот вклучен во конвертирање на аминокиселинскиот тирозин во Ldopa. ТХ е критичен ензим во нормалното производство на допамин. Недостатокот на овој ензим значи дека невротрансмитерите се блокирани соодветно да се сигнализираат еден со друг. Невротрансмитерите допамин, норепинепририн, епинеферин (колективно познати како катехоламини) и серотининот се дефицитарни во централниот нервен систем и периферијата.

Пациенти со недостаток на ТХ може да развијат нарушувања на движењето, автономни симптоми (нестабилност на крвниот притисок, неправилности во температурата), абнормални движења на очите и невролошки оштетувања.

Кои симптоми се поврзани со недостатокот на ТХ?

Широк спектар на симптоми може да биде поврзан со недостаток на ТХ, а вклученоста може да варира од блага, умерена до тешка. Во најблагите случаи, одење или трчање може да биде несмасно, но малку друго може да се забележи на почетокот. Симптомите можат да напредуваат полака додека детето старее. Едната страна од телото може да изгледа послаба, или детето може да почне да оди на нивните цртички поради одредена



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

затегнатост на мускулите на нозете. Вообичаени се тешкотиите со внимание во училиште. Децата со благи симптоми често се третираат успешно со лекови. Во умерено засегнатите случаи, детето можеби нема да може да оди воопшто, или одењето може да биде исклучително тешко. Честа е појавата на невообичаено положување на рацете или позициите на нивните раце со обиди да одат или да одат по прстите. Може да бидат присутни абнормални движења на очите, застој на тремор и говор. Децата со умерени симптоми често реагираат добро на третманот, но целосната корист може да потрае неколку месеци.

Во најтешките случаи децата се физички инвалидизирани и погодени од раното детство. Ова понекогаш е познато како варијанта на инфантилна Паркинсонова болест.

Пациентите може да покажат сите или некои од следните симптоми:

- Мускулна затегнатост (ригидност, спастичност)
- Абнормално прикажување (лагирање на грбот)
- Тремор
- Лоша контрола на мускулите
- Абнормални движења на очите (отстапување на очите нагоре, надолу или кон носот)окуларни кризи
- Птоза (осакатеност на очните капаци)
- Одложување на говорот
- Тешкотии кои се хранат или голтаат
- Запек
- Тортиколис (неволно отстапување на главата и вратот)

Децата кои се сериозно погодени потешко се лекуваат, и може да бидат потребни повеќе лекови. Тие се необично ранливи на несакани ефекти на лековите, што може да резултира со прекумерно движење и раздразливост. Одговорот може да биде бавен, а некои продолжуваат да имаат корист од неколку месеци до години, но не можат да резултираат со целосно решавање на сите симптоми. Децата со дефицит на ТХ често се сметаат за несмасни или некоординирани и често се првично дијагностицирани со церебрална парализа. ТХ дефицитот се наследува како автосомно рецесивна карактеристика. Кај рецесивните нарушувања, состојбата не се јавува доколку поединецот не го наследи истиот дефектен ген за истата особина од секој родител. Детето кое прима еден нормален ген и еден ген за болеста ќе биде носител, но обично нема да покаже симптоми. Ризикот од пренесување на болеста кај деца на двојка, кои се носители на рецесивно нарушување е 25%. Ризикот е ист за секоја бременост. Само неколку десетици случаи се идентификувани до денес во светот од 2003 година. Се сомнева дека многу случаи или одат непризнаени или погрешно дијагностицирани.



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

Како се дијагностицира дефицитот на ТХ?

Дијагнозата на дефицитот на ТН се заснова врз двостепена процедура за тестирање:

- Лумбална пункција за да се утврдат абнормалности на метаболити на невротрансмитерите.
- Откако ќе се посомневаме на дијагнозата врз основа на студии на цереброспинална течност, дијагнозата треба да се потврди со анализа на самиот ТХ ген. Ова се прави преку примерок од крв и резултатите може да потрае некое време.

Како се третира ТХ дефицитот?

Во моментот, најуспешниот третман на дефицитот на ТХ е лек кој ќе помогне во обновувањето на нормалните нивоа на допамин. Самиот допамин не може директно да ја премине крвно-мозочната бариера и затоа е неопходно да се третира со соединение наречено L-Дора во комбинација со друг лек наречен carbidopa. Децата со дефицит на ТХ може да доживеат прекумерно движење или раздразливост со ниски дози на L-допа и екстремна иритабилност, несоница и повраќање или постојани абнормални движења со прекумерни дози. Важно е тесно да соработувате со лекарот за да ги максимизирате резултатите од лековите и да ги намалите несаканите ефекти. Медицински достигнувања направени во генска терапија или трансплантација на матични клетки може еден ден да обезбеди авенија за да го излечи нарушувањето.

Состојбата на пациентите со оваа дијагноза треба редовно да е следена од специјалист невролог во центар за невролошки заболувања во странство или на Универзитетска клиника за педијатрија (неврлогија) Скопје.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN

RECORDATI
RARE DISEASES
GROUP



ALKALOID
SKOPJE
Health above all



MEDIS

