

MARIA DĄBESKA, JAGNA CZOCHAŃSKA, MIROŚLAW MOSSAKOWSKI

PRZYPADEK DZIECIĘCEJ POSTACI *IDIOTIA AMAUROTICA*
(TAY-SACHS)

OPRACOWANIE NEUROPATOLOGICZNE I HISTOCHEMICZNE

Z Pracowni Warszawskiej Zakładu Neuropatologii PAN

Kierownik: doc. dr med. E. Osetowska

Z Kliniki Diagnostyki Chorób Dziecięcych AM w Warszawie

Kierownik: prof. dr med. Z. Lejmbach

W piśmiennictwie światowym ostatnich lat, dał się zauważyć znaczny wzrost zainteresowania chorobami ośrodkowego układu nerwowego które należą do grupy lipidoz. U podstaw tych zainteresowań leży znaczny rozwój biochemii lipidów ośrodkowego układu nerwowego oraz metodyki histochemicznej, pozwalającej na mniej lub bardziej ścisłą identyfikację poszczególnych związków lipidowych, występujących w różnych odmianach tej grupy schorzeń w ich tkankowym rozłożeniu. Wymienimy tylko biochemiczne prace takich autorów jak Brante [5, 6], Cumings [8, 9, 10], Edgar [14, 15, 16], Klenk [22, 23], Svennerholm [31] i histochemiczne takich jak Diezel [11, 12, 13] i Seitelberger i współautorzy [29, 30].

Piśmiennictwo polskie lat ostatnich jest pod tym względem stosunkowo ubogie. Jedyne Wender i Jaworska [32] podali opis kliniczno-patologiczny i histochemiczny przypadku późno-dziecięcej postaci rodzinnego zwyrodnienia siatkówkowo-mózgowego.

Wydało nam się przeto celowe, przedstawienie typowego przypadku dziecięcej postaci *idiotia amaurotica familiaris* z długim okresem obserwacji klinicznej, uzupełnionego badaniem patologicznym i histochemicznym ośrodkowego układu nerwowego. Przypadek ten pozwoli nam na zilustrowanie współczesnego stanu wiedzy o tej jednostce chorobowej.

OPIS PRZYPADKU

J. S., urodzony 15. V. 1959 r., zmarł 8. XI. 1960 r. w wieku 18 miesięcy. W rodzinach obojga młodych, zdrowych i niespokrewnionych ze sobą rodziców, nie notowano przypadków podobnego schorzenia. J. S. był drugim dzieckiem w rodzinie. Jego starszy brat był zdrowy i rozwijał się prawidłowo. J. urodził się po donoszonej normalnej, niepowikłanej ciąży w fizjologicznym porodzie. Odżywiany był prawi-

dłowo i do szóstego miesiąca życia rozwijał się normalnie. Po przebyciu infekcji górnych dróg oddechowych w wieku 6 miesięcy stał się apatyczny, mało ruchliwy, stracił apetyt i zaczął gorzej poruszać lewą ręką. Już wcześniej spostrzeżono u niego nadwrażliwość na dźwięki. J. po raz pierwszy przebywał w Klinice w marcu 1960 r. w wieku 10 miesięcy. Stwierdzono wówczas wybitne opóźnienie rozwoju ruchowego (nie siadał, z pozycji siedzącej szczyrzykowato opadał ku przodowi, słabo utrzymywał głowę), przy dobrym stanie ogólnym dziecka. Z odchyłeń od stanu prawidłowego stwierdzono dyskretne objawy krzywicze, upośledzone ruchy kończyną górną lewą oraz obniżenie napięcia mięśniowego we wszystkich kończynach przy zachowaniu symetrycznych odruchów ścięgnisto-okostnowych. W zachowaniu dziecka uderzała znaczna apatia; poznawał jednak matkę, uśmiechał się do niej.

Badaniem okulistycznym (dr Naróg) stwierdzono: tarcze nerwów wzrokowych w całości blade, plamki żółte wiśniowo-czerwone na tle białego zmleczenia siatkówki. Rozpoznanie okulistyczne: Tay — Sachs fundus.

W czasie pobytu w Klinice dziecko układało się w stałej pozycji z odwiedzionymi i zgiętymi kończynami dolnymi. Po pewnym czasie przestało poznawać matkę. Nadwrażliwość na dźwięki pogłębiła się. Spostrzeżono również wzrastanie napięcia mięśniowego, które z wiotkiego przekształciło się we wzmożone. Wystąpiły ruchy nystagmoidalne gałek ocznych. Rozwój cielesny uległ dalszemu zahamowaniu. Pojawiło się obfite ślinienie, wystąpiły uporczywe zaparcia.

Badania dodatkowe mózgu wykonane w tym czasie nie wykazywały istotnych odchyłeń od stanu prawidłowego, poza symetrycznym poszerzeniem układu komorowego, widocznym na zdjęciach podmowych czaszki.

Od kwietnia do października 1960 r. chory przebywał w domu. Z powodu pogarszania się stanu ogólnego został on ponownie przyjęty do Kliniki 10. X. 1960 r. Stwierdzono wówczas upośledzony stan odżywienia dziecka i znaczną błądź po włók skórnych z ich żółtawym zabarwieniem. Dziecko leżało ze sztywno ułożonymi kończynami nie reagując na otoczenie. Oddziaływanie źrenic na światło leniwe; okresowo występowały poziome ruchy gałek ocznych. Napięcie mięśniowe we wszystkich kończynach było wybitnie wzmożone, odruchy ze ścięgien Achillesa wygórowane; pozostałych odruchów ścięgnistych i okostnowych nie udało się wywołać. Wyraźny objaw Rossolimo obustronnie. W badaniu okulistycznym, poza poprzednio opisanymi zmianami, stwierdzono narastający zanik nerwów wzrokowych.

W drugim tygodniu pobytu dziecka w Klinice, pojawiły się drgawki toniczno-kloniczne występujące coraz częściej w miarę postępu choroby. Stale utrzymywało się znaczne przyspieszenie oddechu, pomimo braku zmian w układzie oddechowym. Dziecko źle jadło; z powodu upośledzonego łykania trzeba je było karmić sondą. Napięcie mięśniowe stale wzrastało. W okresie przed zgonem wystąpił pełny obraz odkorowania. Dziecko zmarło wśród objawów drgawkowych i hipertermii.

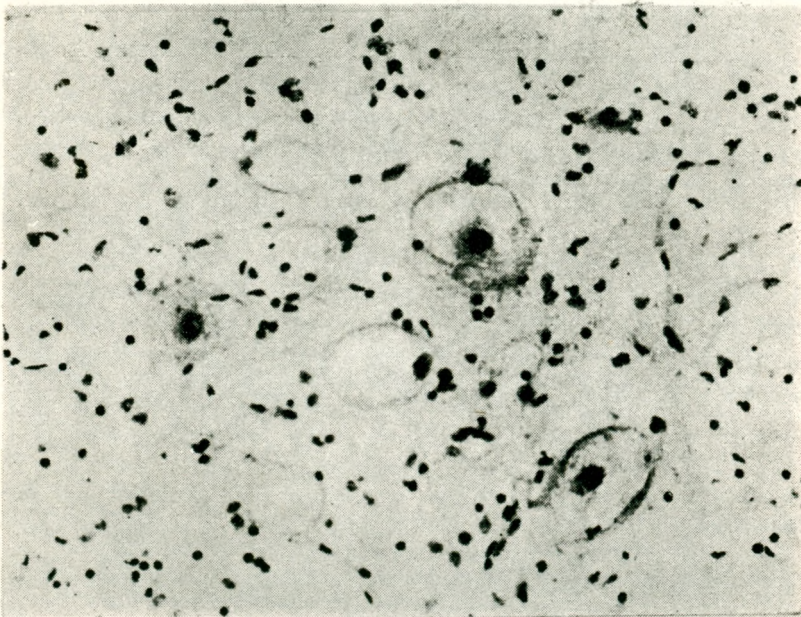
W badaniu sekcyjnym stwierdzono przekrwienie bierne narządów wewnętrznych oraz poszerzenie jam serca. W badaniu makroskopowym mózgu, poza sadiłowatą wzmożoną spoistością tkanki nerwowej półkul mózgowych, nie stwierdzono wyraźnych odchyłeń od stanu prawidłowego. Układ komorowy był miernie, symetrycznie poszerzony.

Badania mikroskopowe

Badania drobnovidowe wykonano na skrawkach parafinowych i mrozikowych pobranych z następujących okolic półkul: płat czołowy, skroniowy, ciemieniowy, potyliczny, zwoje podstawy, wzgórze wzrokowe oraz pnia mózgowego i mózdzku;

barwionych fioletem krezylowym, hematoksyliną-eozyną, sudanem III oraz metodami Spielmyera i Holzera.

Struktura procesu: Pierwotne zmiany w badanym procesie chorobowym, dotyczą w sposób uogólniony wszystkich komórek nerwowych, są one spęczniałe, balonowate rozdęte, ich protoplazma wypełniona jest substancjami spichrzanymi (po wypłukaniu ich pozostaje delikatny siateczkowaty lub piankowy zrab protoplazmy). Jądra przemieszczone są na obwód komórki zwykle w kierunku największego dendrytu (ryc. 1). Część komórek ma jeszcze dobrze zachowane obrysy i widoczną piankową pro-



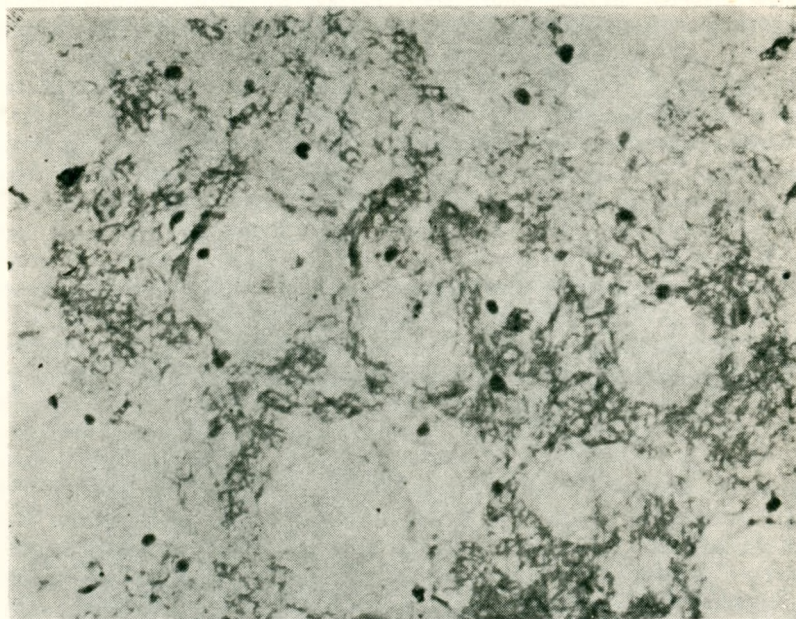
Ryc. 1. Jądro nerwu podjęzykowego, widoczne balonowate rozdęte komórki nerwowe. Fiolet krezylowy, pow. 250 \times .

toplazmę, gdy inne znajdują się już w okresie rozpadu. Przedstawiony obraz komórkowy odpowiada zwyrodnieniu Schaffera-Spielmeeyera, typowemu dla *idiotia amaurotica*. Uogólnionemu schorzeniu komórek nerwowych odpowiada znaczny przerost gleju. Rozplem i pobudzenie makrogleju jest szczególnie duże w okolicach, gdzie zmiany komórkowe są najdalej posunięte. Astrocyty są tu duże z widoczną w wielu z nich protoplazmą. Mikroglej zachowuje się podobnie; jego ilość jest największa w korze najbardziej uszkodzonej.

Demielinizacja włókien nerwowych jest niewielka i ma charakter wtórny w stosunku do zmian komórkowych. Zgodnie z tym w barwieniu sudanem widać w istocie białej przynacznikowo nieliczne komórki żerne

z sudanofilnymi ziarnistościami. Demielinizacji odpowiada glejoza włóknista o charakterze reparacyjnym. Jest ona zgodna pod względem rozmieszczenia z obrazem w barwieniu Spielmeyera, ale jest proporcjonalnie bardziej nasiloną. W niektórych okolicach zjawisko to występuje szczególnie wyraźnie (np. okolica jądra zębatego); w wielu miejscach włókienka glejowe oplatają na kształt koszyczków zmienione komórki nerwowe (ryc. 2).

Topografia zmian: fiolet krezyłowy i hematoksylina eozyna. Przegląd preparatów pod lupą ujawnia największe uszkodzenie komórek nerwowych w następujących okolicach: Kora mózgowa dotknięta jest opisanymi



Ryc. 2. Jądro zębate mózdzku, widoczna znaczna glejoza włóknista. Włókienka glejowe tworzą koszyczki dokoła pustych jamek po wypłyniętych komórkach nerwowych. Holzer, pow. 500 \times .

zmianami we wszystkich warstwach, jej warstwowy układ utrzymany jest w okolicy czołowej, mniej wyraźny w okolicy ciemieniowej i potylicznej. Nasilenie zmian komórkowych przybiera na intensywności w położonych w kierunku bieguna potylicznego częściach kory. W tej okolicy widoczne są jądra komórek nerwowych z resztkami utrzymanej wokół nich protoplazmy, bez dostrzegalnych zewnętrznych zarysów komórki.

W obrębie zwojów podstawy zmiany w prążkowiu są tak daleko posunięte, że w jego przedniej części widoczne są zaledwie pojedyncze, bardzo zmienione komórki nerwowe. We wzgórzu wzrokowym uderza natomiast obecność jasnych balonowatych komórek nerwowych. W obrębie torebki wewnętrznej ilość gleju jest wzmożona przy jego prawidłowym układzie.

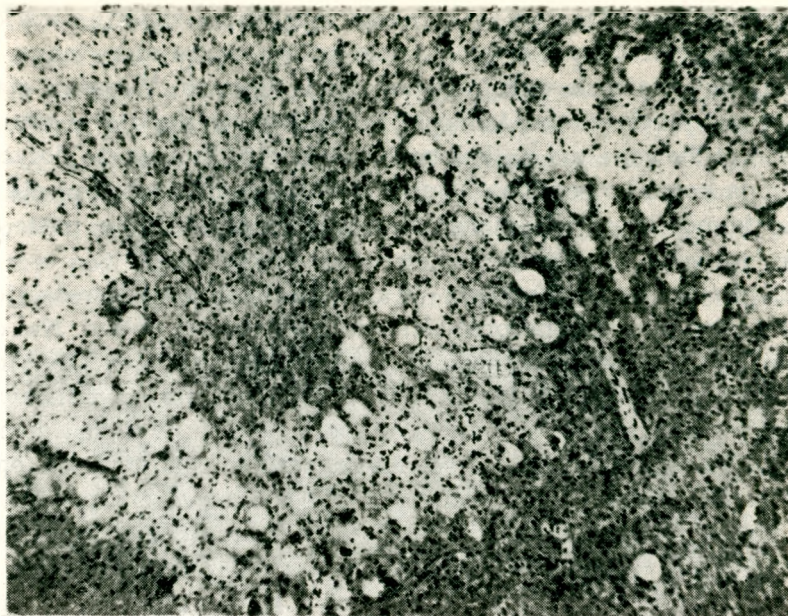
Na terenie pnia mózgowego komórki wszystkich struktur anatomicznych (jądra nerwów czaszkowych, istota czarna, jądro czerwienne, oliwy, jądra formacji siateczkowatej) są zmienione typowo. Warstwa ziarnista mózdzku jest przerzedzona, komórki Purkiniego występują w zmniejszonej ilości, zachowane zaś są balonowato rozdęte. Zmiany te dotyczą zarówno ciała komórkowego jak i dendrytów. W jądrze zębatym nie widać zupełnie komórek, w ich miejscach widoczne są jedynie puste jamki (ryc. 3).

Barwienie metodą Spielmeyera. W obrazie myelinowym widać jedynie lekkie nieostro ograniczone przejaśnienia istoty białej półkul. Nie dochodzi w nich jednak do zupełnego zblednięcia, jak również nie widać tu rozpadu poszczególnych osłonek myelinowych. Obraz myelinowy pnia mózgowego jest podobny, z tym, że widoczna jest tu wyraźna demielinizacja szlaków piramidowych, zarówno na poziomie mostu jak i opuszki. W opuszce demielinizacja obejmuje również włókna otaczające oliwy, jak i wychodzące z ich wnęk. Podobny obraz występuje w jądrze zębatym mózdzku.

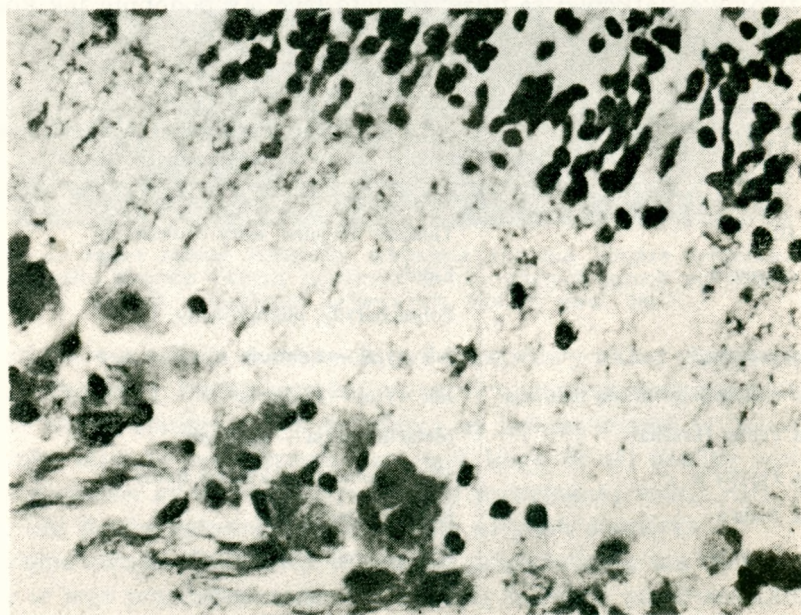
Badania histopatologiczne siatkówki, wykonano na skrawkach parafinowych barwionych hematoksyliną-eozyną. Stwierdzono znaczne zcieńczenie warstwy włókien nerwowych oraz zmniejszenie ilości komórek zwojowych, zwłaszcza w okolicy zagłębienia środkowego. Zachowane komórki zwojowe siatkówki są duże, rozdęte (ryc. 4), podobnie jak komórki

Tabela 1

Metoda barwienia	Związek lub grupa związków chemicznych wykrywanych
Sudan III	Tłuszcze obojętne, estry cholesterolu
Sudan czarny b	Lipidy
PAS	Polisacharydy, glikoproteiny, itp.
PAS po acetylacji	Jak wyżej — kontrola
PAS po acetylacji z wtórną redukcją	Jak wyżej — kontrola
Metoda Peiffer-Hirscha	Metachromazja — sulfatydy
Metoda Feyrter'a	Metachromazja — kwaśne lipidy
Metoda Biała'a	Kwas neuraminowy
Metoda Lison'a	Kwaśne mukopolisacharydy
Metoda Klüvera	Lipidy zawierające cholinę
Metoda Danielli'ego	Aminokwasy aromatyczne (białka)
Metoda Millona	Tyrozyna (białka)



Ryc. 3. Jądro zębate mózdzku, widoczne puste jamki po rozpadłych komórkach nerwowych; wzmożona ilość gleju. H-E, pow. 120 \times .



Ryc. 4. Siatkówka, widoczne rozdęte komórki zwojowe wypełnione delikatną ziarnistością. Warstwa ziarnista zewnętrzna zachowana. Lison, pow. 300 \times .

Tabela 2

Wyniki	Metoda	Ośrodkowy układ nerwowy		Siatkówka, komórki zwojowe
		komórki nerw.	makrofagi	
Sudan III		—	—	o
Sudan czarny b		++	+++	+++
PAS		+++	+++	+++
PAS po acetylacji		—	—	—
PAS po acetylacji z wtórną redukcją		+	+	+
Metoda Peiffer-Hirscha		+	+	o
Metoda Feyrter'a		++	++	++
Metoda Bial'a		—	+	o
Metoda Lison'a		++	++	++
Metoda Klüver'a		++	++	+++
Metoda Danielli'ego		—	+	+
Metoda Millon'a		—	+	o

Legenda: +++ odczyn silnie dodatni; ++ odczyn dodatni; + odczyn słabo dodatni; — odczyn ujemny.

Tabela 3

Rozpuszczalnik	Sudan czarny b		PAS		Metachromazja	
	komórki nerwowe	makrofagi	komórki nerwowe	makrofagi	komórki nerwowe	makrofagi
Woda	++	+++	+++	+++	++	++
Eter	++	+++	+++	+++	++	++
Aceton zimny	++	+++	+++	+++	++	++
Aceton ciepły 60°	++	+++	++	++	+	+
Alkohol 100%	+	++	+	++	—	—
Pirydyna	—	+	—	+	—	—
Metanol-chloroform	—	+	—	+	—	—

Legenda: +++ odczyn wybitnie dodatni; ++ odczyn dodatni; + odczyn słabo dodatni; — odczyn ujemny.

+ β-metachromazja.

nerwowe w ośrodkowym układzie nerwowym; stopień ich rozděcia jest jednak mniejszy. Komórki obu warstw ziarnistych siatkówki są dobrze zachowane.

Badania histochemiczne. Celem bliźszej charakterystyki złogów komórkowych, wykonano badania histochemiczne, posługując się metodami podanymi w tabeli 1. Badaniu poddano zarówno skrawki z ośrodkowego układu nerwowego jak i z siatkówki. Uzyskane wyniki podaje tabela 2. Ponadto wykonano badania rozpuszczalności spichrzanych związków używając do kontroli barwienia Sudanem czarnym b, PAS-em i kwaśnym fioletem krezyłowym na metachromazję według Peiffera i Hirscha. Wyniki testu rozpuszczalności podaje tabela 3.

OMÓWIENIE PRZYPADKU

Podsumowując wyniki badań i obserwacji naszego przypadku, należy podkreślić jego uderzającą typowość kliniczną (Sachs 1887; Schaffer 1930), pozwalającą na wczesne prawidłowe rozpoznanie. Objawy chorobowe pojawiły się w 7 miesiącu życia dziecka. W zestawieniu z badaniami porównawczymi Aronsona i współautorów [1], określających przeciętną trwania choroby na okres około 2 lat, przebieg schorzenia w naszym przypadku był stosunkowo szybki. Choroba od wystąpienia pierwszych objawów do zejścia śmiertelnego trwała około 11 miesięcy. Charakter i kolejność występowania poszczególnych objawów chorobowych nie budziły żadnych wątpliwości rozpoznawczych. Schorzenie o typowym obrazie i przebiegu klinicznym dotyczyło dziecka z rodziny żydowskiej. Od najwcześniejszych opisów schorzenia podkreślano jego szczególnie częste występowanie u dzieci pochodzenia żydowskiego. Zestawienia statystyczne Kozinna [24] przeprowadzone na ludności Nowego Yorku wykazują, że ilość nosicieli genów chorobowych w grupie ludności żydowskiej wyraża się stosunkiem 1 : 50, gdy u ludności nieżydowskiej wynosi 1 : 300.

Pierwszym objawem, który skłonił rodziców do zwrócenia się o pomoc lekarską był opóźniony rozwój ruchowy dziecka. Upośledzona motoryka przy obniżonym napięciu mięśniowym skłaniały we wstępnym okresie do różnicowania sprawy chorobowej z różnymi postaciami myopatii. W dalszej obserwacji zwracała uwagę nadwrażliwość na dźwięki i zahamowanie, a następnie cofanie się rozwoju psychicznego dziecka, które przestało reagować na jakiegokolwiek bodźce środowiskowe. Po krótkim okresie napięcie mięśniowe zaczęło wzrastać, aż do obrazu zupełnego odkorowania, a odżywienie dziecka gwałtownie podupadło. Pod koniec życia pojawiły się napady drgawek kloniczno-tonicznych. Stwierdzenie patognomicznych zmian na dnie oka („malinka”) przyczyniło się do prawidłowego rozpoznania już we wczesnym okresie. Brak powiększenia śledziony i wątroby

oraz znaczniejszej niedokrwistości pozwalały wyłączyć chorobę Niemanna-Picka, w której mogą niekiedy występować identyczne zmiany na dnie oka [17].

W badaniu neuropatologicznym stwierdzono typowe dla dziecięcej postaci *idiotia amaurotica* 1) balonowate rozdęcie komórek nerwowych, ze znaczną skłonnością do rozpadu oraz 2) uogólnione zajęcie procesem chorobowym wszystkich formacji szarych układu nerwowego [28, 4, 20, 19]. W naszym przypadku obie te cechy są szczególnie mocno wyrażone, dając obraz cięższego uszkodzenia tkanki nerwowej, niż widuje się to przeciętnie w postaci Tay-Sachsa. Podobne nasilenie zmian opisywali w swoich przypadkach Franceschetti i współaut. [18] uważając, że stopień nasilenia zmian sugeruje wczesny początek schorzenia, przypadający prawdopodobnie jeszcze na okres życia płodowego. W naszym przypadku nasilenie zmian patologicznych zgodne jest z szybkim i dramatycznym przebiegiem choroby. Ze względu na rozlany charakter zmian patologicznych w opisanym przez nas przypadku trudno jest mówić o wybiórczej skłonności procesu do uszkodzania pewnych układów anatomicznych. Ta układowa wybiórczość jest zresztą typowa raczej dla późno-dziecięcej postaci schorzenia [4, 29]. Podkreślić wypada, że w naszym przypadku mózdzek, a ściślej jego kora, jest stosunkowo mniej uszkodzona od innych części mózgowia, w szczególności od kory mózgu. Większe zmiany obserwowaliśmy w jądrze zębatym. Uszkodzenie mózdzku zawiera zarówno elementy zaniku od- jak i do-mózdkowego, podobnie jak w przypadku Berard-Badier [3], podczas gdy zazwyczaj przeważają zmiany o typie zaniku domózdkowego [4]. Na podkreślenie zasługuje również stosunkowo małe uszkodzenie myeliny noszące cechy wtórnego w stosunku do zmian komórkowych. Opisano bowiem liczne wypadki *idiotia amaurotica* z rozległymi uszkodzeniami myeliny [26, 29, 21, 3, 2], sugerującymi równorzędność zmian myelinowych z komórkowymi.

Pod względem histochemicznym należy stwierdzić, że złogi wypełniające protoplazmę komórek nerwowych cechuje znaczna wrażliwość na działanie rozpuszczalników tłuszczowych. We wszystkich barwieniach wymagających przeprowadzania skrawków przez rozpuszczalniki organiczne, wiele komórek jest całkowicie wypłukanych z wypełniających je zawartości. W protoplazmie komórek można zauważyć dwa rodzaje złogów: drobnoziarniste, wypełniające równomiernie całe rozdęte ciało komórkowe i gruboziarniste, trudniej rozpuszczalne, skupione dookoła jąder i na obwodzie komórek. Dość znaczną rozpiętość właściwości histochemicznych wykazują złogi komórkowe w poszczególnych formacjach anatomicznych ośrodkowego układu nerwowego, np. złogi w komórkach piramidowych kory, w dużych komórkach prądkowia i komórkach ruchowych pnia mózgowego cechuje największa rozpuszczalność, występuje tu najmniej zło-

gów gruboziarnistych. Przeciwnie cechy stwierdza się w małych komórkach prążkowania, w gwiaździstych komórkach kory i układu siateczkowego pnia.

Złogi komórkowe określić można jako ciała tłuszczowe, związane z grupami węglowodanowymi, na co wskazuje wybitnie dodatnia reakcja Schieffa, ginąca po acetylacji bezwodnikiem kwasu octowego, a pojawiająca się ponownie po redukcji wodorotlenkiem potasu. Dodatnia reakcja Lisona oraz dodatnie barwienie na metachromazję według Feyrtera wskazuje na kwaśny charakter złogów. Negatywne reakcje białkowe Millona i Daniellogo oraz wysoka rozpuszczalność w związkach organicznych świadczą, że kwaśne złogi glikolipidowe występują w stanie wolnym, niezwiązanym ze strukturalnym białkiem komórek. Opisane właściwości wykazują zarówno cerebrozydy jak i gangliozydy. Jedynym do dziś sposobem histochemicznego różnicowania tych grup glikolipidów jest stwierdzenie obecności kwasu neuraminowego, stanowiącego typowy składnik gangliozydów, a wykrywalnego przy pomocy reakcji Biala. W naszym przypadku reakcja ta jest całkowicie negatywna w komórkach nerwowych. Świadczy to, przy całej technicznej kapryśności testu, że podstawowy związek lipidowy nie jest gangliozydem. Spostrzeżenie to odpowiada stanowisku Diezela [13], który uważa, że materiał spichrzany w dziecięcej postaci *idiotia amaurotica* należy do kwaśnych glikolipidów, stanowiących formę pośrednią, między gangliozydami a cerebrozydami, niezwiązanymi z białkiem komórkowym i niezawierającymi kwasu neuraminowego. Obie te właściwości stanowią według niego histochemiczne kryterium różnicowe między dziecięcą a późno-dziecięcą postacią *idiotia amaurotica*. Uzyskane przez nas wyniki świadczą, że obok podstawowego związku, w skład materiału wchodzi i inne substancje chemiczne, takie jak sfingomyeliny, a zapewne i glicerofosfolipidy. Całkowicie ujemne barwienie Sudanem III przemawia przeciwko obecności w nim tłuszczów obojętnych i estrów cholesterolu.

Złogi wypełniające nieliczne zresztą komórki żerne, rozrzucone w szarych formacjach mózgu, różnią się od obecnych w komórkach nerwowych znacznie mniejszą rozpuszczalnością oraz dodatnią reakcją Danielli i słabo dodatnią Biala. Świadczy to, że spichrzane w komórkach nerwowych związki ulegają przeobrażeniu chemicznemu w czasie fagocytozy makrofagowej [13, 27, 29].

Złogi w komórkach zwojowych siatkówki zbliżają się swoimi właściwościami do substancji zawartych w komórkach żernych. Dodatnia reakcja Danielli i uderzająco mniejsza wrażliwość na rozpuszczalniki organiczne przemawiają za powiązaniem złogów tłuszczowych z białkiem komórkowym. Spostrzeżenia nasze są zbieżne z danymi Cogana i współautorów [7], różnią się od nich jednak w tym, że nie spostrzegaliśmy niemal zupełnie

złogów pozakomórkowych. Właściwości histochemiczne złogów siatkówkowych zasługują o tyle na uwagę, że zbliżają się one do typu późno-dziecięcego, przy morfologicznym obrazie siatkówki odpowiadającym formie dziecięcej schorzenia.

Różnice w histochemicznej charakterystyce ciał tłuszczowych w zależności od formacji anatomicznych, w której występują, wskazuje na to, że istotnym czynnikiem decydującym o ich własnościach (obok podstawowego procesu patologicznego) są różnice w wyjściowym biochemizmie komórek nerwowych, odmiennym zapewne w poszczególnych strukturach ośrodkowego układu nerwowego. Zagadnienie to w odniesieniu do leukodystrofii metachromatycznej podkreślał już poprzednio jeden z nas [25].

M. Домбска, И. Чоханьска, М. Моссаковский

СЛУЧАЙ ДЕТСКОЙ ФОРМЫ IDIOTIA AMAUROTICA (ТЕЙ-ЗАКС)

Содержание

Авторы описывают случай детской амавротической идиотии. Болезнь обнаруживала типичную картину и клиническое течение. Наблюдали специфические изменения дна глаз. Невропатологическое исследование обнаружило типичную картину данного заболевания. Интенсивность изменений соответствовала скорости течения заболевания. Отличительной чертой патологической картины данного случая является относительно небольшое повреждение мозжечка. Гистохимическое исследование обнаружило, что скопиваемые продукты представляют собою смес липидных соединений.

Основным соединением является кислый гликолипид не содержащий неураминной кислоты и не соединенный с клеточным белком. Ганглиозные клетки сетчатки содержали сходные липидные соединения, которые с гистохимической точки зрения сходны скорее с химическими веществами накопленными в поздней детской форме этого заболевания.

M. Dąmbska, J. Czochańska, M. Mossakowski

A CASE OF INFANTILE AMAUROTIC IDIOCY (TAY-SACHS)

Summary

A case of the infantile form of amaurotic idiocy is presented. The case showed the typical clinical picture and course. Specific ophthalmological lesions were present.

Pathologic examination of the brain showed the typical morphology of this form of the disease. The relatively slight damage to the cerebellum was the only pathologic peculiarity of the case.

Histochemical examination revealed that the material stored in the neuronal cytoplasm was a mixture of lipid compounds. Neuraminic acid — free glycolipid were the principal substances stored, and were not bound with cellular protein. The

retinal ganglion cells were filled with similar lipid substances. However, their histochemical properties were similar to those typical for the late infantile form of the disease.

PIŚMIENNICTWO

1. Aronson S. M., Aronson B. E., Volk B. W.: A Genetic Profile of Amaurotic Family Idiocy. *Am. J. Dis. of Childr.* 1959, 98, 50—65.
2. Benda C., Melchior C.: Progressive deteriorating disease of infancy. *J. of Neuro-path. and Exp. Neurology* 1958, 17, 205—239.
3. Berard-Badier M., Paillas J. E., Gastalet H., Edgar G. W. F.: Essai sur la signification de demyelinisation dans l'idiocy amaurotic infantile. *Psychiatria et Neurologia.* Basel, 1958, 132, 50—93.
4. Bielschowsky M.: Zur Histopatologie u. Pathogenese der amaurotischen Idiotie mit besonderer Berücksichtigung der zerebellaren Veränderungen. *J. f. Psychol. Neurol.* 1921, 26, 123—197.
5. Brante G.: Studies on lipids in the nervous system. *Acta Physiologica Scan.* 1949, 18, Supl. 63.
6. Brante G., Scand J.: *Clin. Lab. Invest.* 1952, 4, cytowany za Diezel'em, poz. 13.
7. Cogan D. G., Kuwabara T., Richardson E. P., Lyon G.: Histochemistry of the eye in metachromatic leucoencephalopathy. *AMA Archives of Ophthalmology*, 1958, 60, 397—402.
8. Cumings J. N.: The cerebral lipids in disseminated sclerosis and in amaurotic family idiocy. *Brain*, 1953, 76, 551—562.
9. Cumings J. N.: The diagnostic value of lipid estimations in the cerebral lipoidosis. „Cerebral lipoidosis” A symposium. L. v. Bogaert, J. N. Cumings, A. Lowenthal. Blackwell Scientific Publications. Oxford, 1957.
10. Cumings J. N.: Abnormalities of lipid chemistry in cerebral lipoidosis and demyelinating conditions. *Modern Scientific Aspects of Neurology*, J. N. Cumings. E. Arnold Ltd London, 1960.
11. Diezel P. B.: Histochemischer Nachweis des Gangliosids in Ganglien und Gliazellen bei amaurotischer Idiotie und Isolierung der lipoidspeichernden Zellen nach der Methode von M. Behrens. *Dtsch. Zeitschr. f. Nervenheilkunde*, 1954, 171, 344—350.
12. Diezel P. B.: Histochemische Untersuchungen an primären Lipoidosen (amaurotische Idiotie, Gargoylismus, Nieman-Picksche Krankheit, Gauchersche Krankheit) mit besonderer Berücksichtigung des Zentralnervensystems. *Virchows Arch.* 1954, 326, 89—118.
13. Diezel P. B.: Lipoidosis of the central nervous system. w „Modern Scientific Aspects of Neurology” J. N. Cumings E. Arnold Ltd London, 1960.
14. Edgar G. W. F.: Leukodystrophy as a possible type of deviation in sphingolipid metabolism comparable to lipoidosis. *Expt. Med. Sec. VIII*, 1955, 8, 80—81.
15. Edgar G. W. F.: Approche biochimique des lipoidoses et des leucodystrophies. *Revue Neurol.* 1955, 92, 277—284.
16. Edgar G. W. F.: Morphological and chemical considerations concerning familial leucodystrophy and its possible relation to lipoidosis. *Folia Psychiatrica, Neurologica Nederlandica*, 1956, 59, 33—57.
17. Ford F. R.: Disorders of Lipid Metabolism w „Diseases of the Nervous System in Infancy, Childhood and Adolescence” Springfield 1960, 805—816.

18. Franceschetti A., Vildi E., Klein O.: Acta Genetica 1955 5, cytowany za Diezel'em poz. 13.
19. Friedrich G.: Familiäre amaurotische Idiotie. Handbuch der Spez. Pathol. Anatomie und Histologie, B XIII/1A, 540—588.
20. Jakimowicz Wł.: Przypadek choroby Tay-Sachsa. Neurologia Polska, 1931, 14, 223—233.
21. Jervis G. A.: Metachromatic Leucodystrophy in Children. J. Neuropath. and Exp. Med. 1958, 17, 522—524.
22. Klenk E.: La chimie des soi-disant thesaurismoses phosphatiques du tissue nerveux. Acta Neurol. et Psych. Belgica, 1954, 54, 586—596.
23. Klenk E.: On Gangliosides. J. Dis. Child. 1959, 97, 711—714.
24. Kozinn Ph. J., Wiener H., Cohen Ph.: Infantile amaurotic Family Idiocy. A Genetic Approach. J. Pediat. 1957, 51/1, 58—64.
25. Mossakowski M. J., Mathieson G., Cumings J. N.: On the Relationship between amaurotic Idiocy and Metachromatic Leucodystrophy. Brain 1961, 84/4, 585—604.
26. Ostertag B.: Entwicklungsstörungen des Gehirns und zur Histologie und Pathogenese besonders der degenerativen Markerkrankung bei amaurotischer Idiotie. Arch. f. Psych. 1925, 75, 112—355.
28. Schaffer C.: The Pathogenesis of Amaurotic Idiocy. Arch. Neurol. Psychiat. 1930, 24, 765—781.
27. Sachs B. J.: An Arrested Cerebral Development with Special Reference to its Cortical Pathology Nerv. Ment. Dis. 1887, 15, 541, 552.
29. Seitelberger F., Vogel G., Stepan H.: Spätinfantile amaurotische Idiotie Arch. Psychiat. 1957, 196, 154—190.
30. Seitelberger F., Nagy K.: Zur Histopathologie u. Klinik der Spätform von amaurotischer Idiotie. Dtsch. Z. Nervenheilk. 1958, 177, 577—596.
31. Svennerholm L.: The Nature of the Gangliosids in Tay-Sachs disease. Cerebral Lipoidosis Symposium L. v. Bogaert J. N. Cumings A. Löwenthal, Blackwell Scientific Publications. Oxford, 1957.
32. Wender M., Jaworska A.: Przyczynek do kliniki i anatomii patologicznej późno dziecięcej postaci idiotia amaurotica. Neurol. Neurochir. i Psychiatr. Polska, 1960, 10, 759—768.

Wpłynęło: 22. VI. 61 r.

Adres autorów: Zakład Neuropatologii PAN
Warszawa, ul. Pasteura 3/202.