

Литература

1. Педиатрия: национальное руководство, в 2-х тт. М.: ГЭОТАР-Медиа. 2009; 2: 1024.
2. Рациональная фармакотерапия детских заболеваний: Руководство для практикующих врачей, в 2-х кн. А.А. Баранов, Н.Н. Володин, Г.А. Самсыгина, ред. М.: Литтерра, 2007; 2: 435.

3. Редкие заболевания легких у детей. Клинические наблюдения. Н.Н. Розина, Ю.Л. Мизерницкий, ред. М.: ООО «Оверлей», 2009: 192.

4. Хронические заболевания легких у детей. Н.Н. Розина, Ю.Л. Мизерницкий, ред. М.: Издательство «Практика», 2011: 224.

© Коллектив авторов, 2017

DOI:
<https://doi.org/10.26907/2542-0398.2017.96.5.195-197>

Н.В. Минаева¹, А.А. Фалина¹, Л.И. Черемных², В.В. Смышляева²

СЛУЧАЙ РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ЛУИ-БАР

¹ФГБОУ ВО ПГМУ им. акад. Е.А. Вагнера МЗ РФ, ²ГБУЗ ПК «КДКБ», г. Пермь, РФ

В статье представлен случай ранней диагностики атаксии–телеангиэктазии (синдрома Луи-Бар) у ребенка в возрасте 2 лет при наличии преимущественно неврологических проявлений без типичных кожных симптомов и инфекционного синдрома. Сделан вывод о роли раннего назначения иммунологического обследования ребенку для своевременной диагностики данного первичного иммунодефицита. Заместительная терапия может компенсировать развитие характерных затяжных вялотекущих и хронических инфекционных расстройств.

Ключевые слова: атаксия–телеангиэктазия, синдром Луи-Бар, ранняя диагностика, дети.

Цит.: Н.В. Минаева, А.А. Фалина, Л.И. Черемных, В.В. Смышляева. Случай ранней диагностики синдрома Луи-Бар. Педиатрия. 2017; 96 (5): 195–197.

N.V. Minaeva¹, A.A. Falina¹, L.I. Cheremnykh², V.V. Smyshlyayeva²

LOUIS–BAR SYNDROME CASE

¹Perm State Medical University named after Academician E. A. Wagner; ²Regional Children's Clinical Hospital, Perm, Russia

The article presents the case of early diagnosis of ataxia telangiectasia (Louis-Bar syndrome) in a child aged 2 years with predominantly neurologic manifestations without typical skin symptoms and infectious syndrome. A conclusion on the role of early immunological examination for timely diagnosis of this primary immunodeficiency was made. Substitution therapy can compensate development of characteristic prolonged sluggish and chronic infectious disorders.

Keywords: ataxia telangiectasia, Louis-Bar syndrome, early diagnosis, children.

Quote: N.V. Minaeva, A.A. Falina, L.I. Cheremnykh, V.V. Smyshlyayeva. Louis-Bar syndrome case. *Pediatrics*. 2017; 96 (5): 195–197.

Атаксия–телеангиэктазия (синдром Луи-Бар) – заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, характеризующееся нарушением репарации дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК), тяжелым иммунодефицитом, мозжечковой дегенерацией, телеангиоэктазиями различной локализации, предрасположенностью к онкологическим заболеваниям,

чувствительностью к радиационным воздействиям. Частота возникновения составляет 1:40 000. Патогенез заболевания связан с мутацией гена *ATM* (англ. ataxia telangiectasia mutated), который кодирует фосфатидилинозитолкиназу, участвующую в клеточном делении и передаче сигналов активации. Его дефектность приводит к нарушению созревания

Контактная информация:

Минаева Наталья Витальевна – д.м.н., проф. каф. педиатрии факультета дополнительного профессионального образования ФГБОУ ВО ПГМУ им. акад. Е.А. Вагнера МЗ РФ
Адрес: Россия, 614990, г. Пермь, ул. Петропавловская, 26
Тел.: (342) 212-79-16, E-mail: docnvm@mail.ru
Статья поступила 23.01.17, принята к печати 19.04.17.

Contact Information:

Minaeva Natalia Vitalevna – MD., prof. of Pediatrics Department, Additional Professional Education Faculty, Perm State Medical University named after Academician E.A. Wagner
Address: Russia, 614990, Perm, Petropavlovskaya str., 26
Tel.: (342) 212-79-16, E-mail: docnvm@mail.ru
Received on Jan. 23, 2017, submitted for publication on Apr. 19, 2017.