

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ
АЛЛЕРГОЛОГИЯ И ИММУНОЛОГИЯ

УДК 616-009.26

<https://doi.org/10.23946/2500-0764-2025-10-1-87-94>

АТАКСИЯ-ТЕЛЕАНГИОЭКТАЗИЯ (СИНДРОМ ЛУИ-БАР). КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

ЗАЙЦЕВА Н.С.¹✉, СЕЛЕЗНЕВА О.С.², СКУРАТОВИЧ М.В.², ЛИПАТНИКОВА Я.В.¹¹Ростовский государственный медицинский университет,
Нахичеванский пер., д. 29, г. Ростов-на-Дону, 344022, Россия²Областная детская клиническая больница,
ул. 339-й Стрелковой Дивизии, д. 14, г. Ростов-на-Дону, 344015, Россия

Резюме

Атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи-Бар) — генетическое заболевание, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу, характеризующееся нарушением репарации дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК). Клинически проявляется атаксией вследствие мозжечковой дегенерации, телеангиэктазией, тяжелым иммунодефицитом, предрасположенностью к онкологическим заболеваниям и повышенной чувствительностью к радиационному воздействию. Признаки и симптомы этого первичного иммунодефицитного заболевания относительно специфичны, однако разнообразие течения заболевания, множественные неврологические симптомы и вариабельность клинических особенностей часто приводят к запоздалой диагностике и неблагоприятному прогнозу. Здесь мы представляем клинический случай синдрома Луи-Бар у 8-летнего пациента, у которого расширенный диагностический поиск в конечном итоге привел к правильному диагнозу. Первые неврологи-

ческие симптомы появились в возрасте 3 месяцев, к 2 годам сформировались косопласть, косоглазие, неустойчивая походка и нарушения речи. Ребенок регулярно лечился в неврологическом отделении. Иммунная дисфункция проявлялась аутоиммунным (ювенильный ревматоидный артрит с поражением суставов) и аллергическим (аллергический конъюнктивит и аллергия на укусы насекомых) синдромами, а также частыми инфекционными заболеваниями и верифицированной гипогаммаглобулинемией. В возрасте 8 лет пациент был направлен на обследование в отделение иммунологии НМИЦ им. Дмитрия Рогачева, где было проведено полноэкзомное секвенирование и обнаружена гетерозиготная мутация в гене ATM c.5932G>T, p.(Glul978Ter), что подтвердило атаксию-телеангиэктазию (синдром Луи-Бар).

Ключевые слова: атаксия-телеангиэктазия, синдром Луи-Бар, первичные иммунодефициты, атаксический синдром

Корреспонденцию адресовать:

Зайцева Наталия Сергеевна, 344022, Россия, Ростовская область,
г. Ростов-на-Дону, Нахичеванский пер., д.22, E-mail: n.zaitseva@list.ru
© Зайцева Н.С. и др.

Соответствие принципам этики. Родители пациента дали согласие на публикацию представленной статьи «Атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи-Бар). Клинический случай» в журнале «Фундаментальная и клиническая медицина».

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Для цитирования:

Зайцева Н.С., Селезнева О.С., Скуратович М.В., Липатникова Я.В.
Атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи-Бар). Клинический случай.
Фундаментальная и клиническая медицина. 2025;10(1): 87-94. <https://doi.org/10.23946/2500-0764-2025-10-1-87-94>

Поступила:

31.01.2024

Поступила после доработки:

19.01.2025

Принята в печать:

11.03.2025

Дата печати:

31.03.2025

Сокращения

ATM – мутантный при атаксии-телеангиэктазии белок (ATM - ataxia telangiectasia mutated)

CASE REPORT
ALLERGOLOGY AND IMMUNOLOGYATAXIA-TELANGIECTASIA (LOUIS-BAR SYNDROME):
A CLINICAL CASENATALIA S. ZAITSEVA¹✉, OLGA S. SELEZNEVA², MARIA V. SKURATOVICH², YANA V. LIPATNIKOVA¹¹Rostov State Medical University,
Nakhichevan Lane 29, Rostov-on-Don, 344022, Russia²Regional Children's Clinical Hospital,
339th Infantry Division Street, 14, Rostov-on-Don, 344015, Russia

Abstract

Ataxia-telangiectasia (Louis-Bar syndrome) is a genetic disorder inherited in an autosomal recessive manner, characterized by impaired deoxyribonucleic acid (DNA) repair. Clinically, it manifests as ataxia due to cerebellar degeneration, telangiectasia, severe immunodeficiency, a predisposition to cancer, and increased sensitivity to radiation exposure. Signs and symptoms of this primary immunodeficiency disorder are relatively specific; however, the diversity in disease course, multiple neurological symptoms, and variable clinical features often lead to delayed diagnosis and an unfavorable prognosis. Here we present a clinical case of Louis-Bar syndrome in 8-year-old patient, in which an extended diagnostic search ultimately led to the correct diagnosis. The first neurological symptoms appeared at the age of 3 months

with the formation of clubfoot, strabismus, unsteady gait, and speech disorders by the age of 2. The child has been regularly treated in the neurological department. Immune dysfunction was manifested by autoimmune (pauciarticular juvenile rheumatoid arthritis) and allergic (allergic conjunctivitis and insect sting allergy) syndromes, as well as frequent infectious diseases and verified hypogammaglobulinemia. At the age of 8, the patient was sent for examination to the Department of Immunology of the Dmitry Rogachev National Research Medical Center, where full-exome sequencing was performed and a heterozygous mutation in the *ATM* c.5932G>T, p.(Glul978Ter) gene was found, thus confirming ataxia-telangiectasia (Louis-Bar syndrome).

Keywords: ataxia-telangiectasia, Louis-Bar syndrome, immunodeficiency, ataxia, phakomatosis

Corresponding author:

Dr. Natalia S. Zaitseva, Nakhichevan Lane, 29, Rostov-on-Don, 344022, Russia, E-mail: n.zaitseva@list.ru

© Natalya S. Zaitseva et al.

Ethical Statement. Patient has consented to the submission of this clinical case to Fundamental and Clinical Medicine.

Conflict of Interest. None declared.

Funding. None declared.

For citation:

Natalia S. Zaitseva, Olga S. Selezneva, Marya V. Skuratovich, Yana V. Lipatnikova. Ataxia-telangiectasia (Louis-Bar syndrome): a clinical case. *Fundamental and Clinical Medicine*. (In Russ.). 2025;10(1): 87-94. <https://doi.org/10.23946/2500-0764-2025-10-1-87-94>

Received:

31.01.2024

Received in revised form:

19.01.2025

Accepted:

11.03.2025

Published:

31.03.2025

Введение

Факоматозы – это гетерогенная группа наследственных нейрокожных заболеваний, отличительной чертой которых является поражение производных эктодермы — кожи и ее дериватов, нервной системы, сетчатки, висцеральных органов. К группе факоматозов относится синдром Луи-Бар, или атаксия-телеангиоэктазия [1]. Атаксия-телеангиоэктазия является аутосомно-рецессивным заболеванием, которое характеризуется развитием нейродегенерации, признаками иммунодефицита, радиочувствительностью, предрасположенностью к развитию онкопатологии [2]. Атаксия-телеангиоэктазия обусловлена мутациями гена АТМ (*ataxia-telangiectasia mutated*), расположенного на хромосоме 11q22-23 [3]. Белок АТМ представляет собой серин-треониновую киназу, которая активируется при разрывах нитей ДНК и фосфорилирует несколько ключевых белков. Эти белки, в свою очередь, инициируют остановку клеточного цикла, запускают репарацию ДНК или апоптоз. Нарушение этого процесса приводит к аберрантной пролиферации клеток, что клинически проявляется высокой чувствительностью к цитотоксическому эффекту ионизирующего излучения, выраженной хромосомной нестабильностью, уменьшением длины теломера хромосом [3]. При мутациях гена АТМ снижается количество кодируемого им белка и происходит его инактивация. Это ведет к сбою процессов репарации ДНК, нарушению клеточного цикла, подавлению апоптоза. Как следствие, могут возникнуть нарушения нормального процесса онтогенетической перестройки генов иммуноглобулинов, ведущие к генетической нестабильности и канцерогенезу. Нарушение системы апоптоза ответственно за повышенную радиочувствительность гомозигот и специфическую гибель клеток пациентов, ведущую к церебеллярной атаксии, атрофии тимуса, лимфоцитопении и недостатку зародышевых клеток [3].

Кроме того, клетки млекопитающих, лишённые функционально активного белка АТМ, имеют повышенные уровни активных форм кислорода и делеции митохондриальной ДНК в области, кодирующей цитохром с-оксидазу, что приводит к нарушению антиоксидантной функции [2].

Частота встречаемости атаксии-телеангиоэктазии колеблется от 1:40 000 до 1:100 000 [3]. Болезнь проявляется, если мутацию содержит

оба аллеля гена АТМ. Гетерозиготные носители, как правило, здоровы, но более склонны к развитию злокачественных опухолей, чем люди, не имеющие мутации в гене АТМ. Женщины-носители особенно часто подвержены развитию рака молочной железы. Кроме того, у носителей таких мутаций повышен риск развития сердечно-сосудистых заболеваний [4].

Наиболее часто встречающимся первым симптомом является атаксия при ходьбе, однако у четверти пациентов на первый план выходят другие клинические проявления [5]. При рождении большинство детей не отличаются от своих здоровых сверстников до момента начала самостоятельной ходьбы. Первые симптомы в виде туловищной атаксии наблюдаются в виде чрезмерной нестабильности туловища и головы в положении сидя и стоя, легкой или умеренной проксимальной гипотонии, исполнительной медлительности в верхних конечностях и манипуляциях объектов. Начало ходьбы может характеризоваться атаксической походкой с расширенным основанием. Неврологическая симптоматика прогрессирует с возрастом, появляются непроизвольные движения, хорея, атетоз, дистония и миоклония, тремор, глазодвигательная апраксия, дисфагия, периферическая нейропатия. Данные симптомы сопровождаются развитием слабости, мышечной атрофии, сенсорным дефицитом, отсутствием глубоких рефлексов. Большинство детей теряют навык самостоятельной ходьбы к 10 годам. При этом у пациентов, как правило, нет тяжелых когнитивных нарушений в детстве, однако при прогрессировании нейродегенерации отмечается ухудшение когнитивных функций [6]. Могут возникнуть трудности с речью. Дизартрия отмечается как первое клиническое проявление в 9% случаев [5].

Телеангиоэктазии на бульбарной конъюнктиве – второй патогномичный признак заболевания, который обычно дебютирует вслед за клиническими проявлениями атаксии в 3–5-летнем возрасте без ухудшения зрения. Телеангиоэктазии (локальное расширение капилляров и мелких концевых артерий) появляются на участках кожи, подвергающихся воздействию солнца, таких как лицо и уши, обнаруживаются на внутренних органах, например, в мочевом пузыре [6].

Для больных атаксией-телеангиоэктазией характерно нарушение пигментации кожи в виде пятен «кофе с молоком» или в виде вити-

лиго. Эти симптомы связывают с нарушением дифференцировки меланоцитов, фибробластов и кератиноцитов при мутации ATM белка [7].

У больных атаксией-телеангиоэктазией обнаружен дефект передачи сигнала через рецептор CD3, что обуславливает нарушение функции Т-лимфоцитов. Также есть данные о дефектной передаче сигналов через В-клеточный антигенный рецептор, что приводит к нарушению гуморального ответа. Данные нарушения ведут к гипочувствительности трансмембранной передачи сигналов, приводящей к нарушению как клеточного, так и гуморального иммунного ответа [2]. Иммунные нарушения, выявляемые у 60% пациентов с атаксией-телеангиоэктазией, характеризуются низкими уровнями одного или нескольких изотипов иммуноглобулинов, неспособностью генерировать специфический ответ антител на вакцины, а также лимфопенией, особенно затрагивающей Т-лимфоциты (преимущественно за счет снижения количества CD4+ клеток). У небольшого числа пациентов с синдромом Луи-Бар могут наблюдаться повышенные уровни IgM в сочетании с дефицитом IgG и/или IgA, снижение IgE [6]. Повышение только IgM с изменением его функциональной активности наблюдается у 30% больных атаксией-телеангиоэктазией [7].

У большинства людей с атаксией-телеангиоэктазией иммунологические нарушения не ухудшаются с течением времени, но примерно у 10% развиваются более серьезные проблемы, чаще всего связанные с гуморальным иммунитетом. Уменьшается количество новых В-лимфоцитов, покидающих костный мозг, и новых Т-лимфоцитов, синтезируемых в тимусе, снижается доля наивных В- и Т-лимфоцитов, уменьшается репертуар антигенных рецепторов, так как нарушается рекомбинация-V(D)J Т- и В-клеточных рецепторов при дефекте ATM-белка [8].

Помимо участия в адаптивном иммунном ответе, ATM белок необходим для регуляции врожденного иммунного ответа. В норме активные формы кислорода активируют ATM-киназу, которая подавляет экспрессию генов NF-κB (это фактор транскрипции, контролирующий экспрессию генов иммунного ответа, апоптоза и клеточного цикла; нарушение регуляции NF-κB вызывает воспаление, аутоиммунные заболевания, а также развитие вирусных инфекций и злокачественной пролиферации). При нарушении функции ATM-киназы соответственно

нарушается контроль воспалительных и окислительных процессов в клетке, что приводит к повышению провоспалительных цитокинов IL-8 и IL-6 (замечено повышение у больных атаксией-телеангиоэктазией), поддерживающих системное воспаление. Эпителиальные клетки дыхательных путей пациентов с атаксией-телеангиоэктазией также характеризуются повышенными уровнями провоспалительных цитокинов IL-8 и TNF-α (фактор некроза опухоли – альфа), при этом значительно повышена чувствительность к окислительному стрессу, что обуславливает повышенную восприимчивость пациентов к респираторным инфекциям, способным продуцировать активные формы кислорода, например, *Streptococcus pneumoniae* [2]. Клинические проявления иммунодефицитного состояния включают: рецидивирующие инфекции верхних и нижних дыхательных путей, синуситы, отиты, пневмонии. Хроническое заболевание легких развивается более чем у 50% пациентов и проявляется затяжным кашлем, при прогрессировании осложняется интерстициальной пневмонией, бронхоэктатической болезнью, фиброзом легких [7].

Обнаружено, что при дефиците ATM снижается транслокация GLUT4 (инсулинозависимый белок-переносчик глюкозы), что приводит к резистентности к инсулину и развитию сахарного диабета. ATM белок играет важную роль в регуляции метаболизма, при нарушении его функции наблюдается повышенный метаболический стресс, включая увеличение провоспалительных цитокинов, снижение экспрессии антиоксидантных генов [2]. Таким образом, системное воспаление и окислительный стресс обуславливают патофизиологию многих заболеваний при атаксии-телеангиоэктазии, таких как: повышение риска сердечно-сосудистых заболеваний, неалкогольный стеатогепатит, задержку роста, множественную эндокринную дисфункцию, преждевременное старение и др. У части больных развиваются эндокринные нарушения, связанные с дефицитом гормонов гипофиза, клинически это проявляется низкорослостью, гипогонадизмом [7].

Люди с атаксией-телеангиоэктазией имеют повышенный риск развития аутоиммунных или хронических воспалительных заболеваний. Этот риск, вероятно, является вторичным эффектом их иммунодефицита, а не только прямым следствием отсутствия белка ATM. Наиболее распространенные примеры таких наруше-

ний при атаксии-телеангиоэктазии включают аутоиммунную тромбоцитопению, некоторые формы артрита и витилиго [8].

При нарушении функционирования белка АТМ становится невозможным адекватный ответ клетки на повреждение ДНК, что приводит к накоплению нерепарируемых повреждений ДНК. В этих условиях резко повышается риск клеточной трансформации или вероятность быстрого перехода к состоянию необратимого прекращения пролиферации, то есть к преждевременному клеточному старению [9]. Поэтому пациенты с атаксией более восприимчивы к ионизирующей радиации и имеют более высокий уровень заболеваемости раком (риск примерно 25% в течение жизни). Лимфомы и лейкозы часто возникают у людей в возрасте до 20 лет, тогда как взрослые восприимчивы как к лимфоидным, так и к солидным опухолям, включая рак молочной железы, печени, желудка и пищевода [6].

В зависимости от степени нарушения функции АТМ-киназы выделяют классическую и вариантную (атипичную) формы атаксии-телеангиоэктазии. Классическая атаксия-телеангиоэктазия проявляется тяжелым фенотипом и, по оценкам, встречается с частотой 1 на 300 000. При классическом типе полностью отсутствует активность АТМ-киназы, что клинически проявляется тяжелыми неврологическими симптомами, включающими мозжечковую атаксию, экстрапирамидные нарушения, глазодвигательную диспраксию и полинейропатию. Продолжительность жизни при классической форме атаксии-телеангиоэктазии в среднем составляет 30 лет, летальность обусловлена осложнениями в виде злокачественных новообразований или дыхательной недостаточности в результате частых тяжелых синопульмональных инфекций. Вторая форма атаксии телеангиоэктазии – это вариант с некоторой сохранной активностью АТМ-киназы с более легкими неврологическими и иммунологическими проявлениями, с меньшим риском системных осложнений и большей продолжительностью жизни [10].

Описание случая

На консультацию к аллергологу-иммунологу неврологом направлена девочка 8 лет. На момент осмотра: жалобы на периодические возникающие покраснения и шелушение на коже вокруг рта, сухость кожных покровов, наличие очагов гиперпигментации («кофе с молоком»),

общую слабость, шаткость при ходьбе, периодические падения без потери сознания, не может долго сидеть в одной позе, крупноразмашистые движения, преходящее косоглазие, тремор головы и рук.

Анамнез жизни: ребенок от первой беременности (протекавшей на фоне угрозы прерывания в первом триместре), физиологических родов на сроке 39 недель. Масса тела при рождении 3350 г, длина тела – 50 см. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. Вакцинация по национальному календарю выполнялась до трех лет, после не проводилась по медицинским противопоказаниям. Инфекционный анамнез: острая респираторная вирусная инфекция 2–3 раза в год. Аллергоанамнез: инсектная аллергия, периодически аллергический ринит и конъюнктивит без выявленных причинно-значимых аллергенов. Наследственность по иммунологическим и онкогематологическим заболеваниям неотягощена.

Анамнез заболевания: первые неврологические симптомы отмечены в возрасте 3 месяцев, когда ребенок стал плохо удерживать голову, появилась быстрая утомляемость. К 2-летнему возрасту прогрессировала косолапость, шаткость походки, в связи с чем регулярно находилась на лечении в неврологическом отделении с диагнозом «Резидуально-органическое поражение центральной нервной системы гипоксически-ишемического генеза, атонически-атактический синдром». Иммунная дисфункция дебютировала аутоиммунным и аллергическим синдромами: в возрасте 3 лет после перенесенного острого тонзиллита появились боль, отек I–II пальцев правой стопы, с вовлечением левого голеностопного и правого коленного суставов. Лабораторно выявлено повышение ревматоидного фактора, гипогаммаглобулинемия (IgA – следы (1,4–1,9 г/л), IgM – 2,2 г/л (0,9–1,2 г/л), IgG – 6,0 г/л (10,5–12,5 г/л)). Установлен диагноз «Пауциартикулярный юношеский артрит, активность 1, рентгенологическая стадия 1». На фоне базисной терапии метотрексатом достигнута стойкая ремиссия. В возрасте 4 лет впервые отмечены симптомы аллергического конъюнктивита и инсектной аллергии. С 6-летнего возраста отмечают появление по телу гиперпигментированных пятен неправильной формы цвета «кофе с молоком».

На протяжении всего времени мама указывает на прогрессирование неврологической симптоматики: появилось сходящееся косогла-

зие, тремор головы и конечностей, ухудшилась речь. По данным МРТ головного мозга (март 2022 г., возраст 8 лет) впервые выявлена диффузная кортико-субкортикальная атрофия мозжечка. Выполнено полноэкзомное секвенирование, выявлен вариант нуклеотидной последовательности в 10 экзоне гена BSCL2 в гетерозиготном состоянии – мутация расценена как «вероятно патогенная». Установлен диагноз «Дистальная моторная нейропатия».

В 2022 г. (8 лет) находилась на стационарном лечении с диагнозом «Детский церебральный паралич, атаксическая форма на фоне органического поражения центральной нервной системы». Клинически отмечены: диффузная мышечная гипотония, нарушение координации движений, речь смазанная, с неправильным построением фраз, замедленное произношение. В связи с проведением комплексного обследования, подозрением на атопический дерматит, наличием в анамнезе указания на аутоиммунную патологию, дефицитом иммуноглобулинов А при лабораторном обследовании консультирована аллергологом-иммунологом, заподозрен первичный иммунодефицит, синдром Луи-Бар.

Для дальнейшего обследования и определения тактики терапии направлена на госпитализацию в отделение иммунологии НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева. Результаты иммунологического обследования (январь 2023 г.): IgA-следы (1,4–1,9 г/л), IgM – 0,26 г/л (0,9–1,2 г/л), IgG – 6,65 г/л (10,5–12,5 г/л); CD3+ – 55% (68–78%), CD4+ – 23% (40–48%), CD8+ – 25% (20–30%), CD3+CD16+/CD56+ – 24% (9–12%), CD19+ – 14% (5–10%) – в иммунном статусе: нарушение процесса созревания и дифференцировки Т-лимфоцитов, значительное снижение иммунорегуляторного индекса, снижение содержания основных классов иммуноглобулинов. Зарегистрировано значительное повышение альфа-фетопротейна – 304,7 МЕ/мл (норма до 7,29 МЕ/мл). Определено содержание TREC – 0 ($3,6 \times 10^2$ – $4,4 \times 10^3$), KREC – $5,9 \times 10^1$ копий на 10^5 лейкоцитов ($2,1 \times 10^2$ – $4,1 \times 10^2$). TREC и KREC являются кольцевыми ДНК-структурами и образуются как побочный продукт формирования специфических рецепторов Т- и В-лимфоцитов. Благодаря их стабильной структуре и локализации внутри ядра их количество может быть измерено в периферической крови спустя длительное время после окончания дифференцировки клеток. Снижение уровня TREC и KREC является косвенным отражением лимфопении

и нарушения созревания Т- и/или В-лимфоцитов. Также выполнен пересмотр полноэкзомного секвенирования, выявлена мутация в гене ATM с.5932G>T, p.(Glu978Ter) в гетерозиготном состоянии, которая описана у пациентов с атаксией-телеангиэктазией (синдром Луи-Бар), что подтверждает ранее предполагаемый диагноз.

Обсуждение

Сложность диагностики атаксии-телеангиэктазии заключается в большой вариативности сроков возникновения симптомов и разной степени их выраженности. В данном клиническом случае дифференциально-диагностический поиск долгое время проводился в рамках неврологической симптоматики, так как клинические проявления иммунной дисфункции были выражены слабо, что отсрочило постановку диагноза и начало терапии внутривенными иммуноглобулинами.

Заключение

Своевременная диагностика атаксии-телеангиэктазии позволяет предотвратить развитие тяжелых инфекций и улучшить качество жизни, а также начать генетическое консультирование семьи и проведение мероприятий по профилактике онкологии.

Время начала различных проявлений и быстрая прогрессирование заболевания приводят к фенотипической изменчивости его проявлений в детском возрасте. Когда иммунодефицит является первым признаком, при отсутствии кардинальных клинических неврологических признаков постановка диагноза крайне затруднительна. Неврологические проявления могут появиться позже, чем рецидивирующие инфекции, что приводит к неправильному диагнозу или позднему диагнозу. Поэтому у пациентов с признаками иммунодефицита и неврологическими нарушениями лабораторная процедура должна включать, наряду с иммунологическим обследованием, анализ альфа-фетопротейна [6].

Отмечено, что чаще всего атаксию-телеангиэктазию ошибочно расценивают как детский церебральный паралич. Поскольку задержка в развитии проявляется первой, младенцу ставят церебральный паралич до того, как распознают атаксию. Обнаружено, что классические случаи диагностируются в среднем в возрасте 6 лет, а более мягкие формы — в возрасте 20–30 лет. [5].

При данной клинической проблеме на общую выживаемость большое влияние оказывают ранняя постановка диагноза, скрининговый онкопоиск и назначение поддерживающей

терапии внутривенными иммуноглобулинами, позволяющие предотвратить рецидивы инфекций и прогрессирование иммуноопосредованной патологии.

Вклад авторов

Зайцева Наталия Сергеевна ✉ – разработка концепции и дизайна исследования, сбор и анализ данных, подготовка текста рукописи, полная ответственность за содержание.

Селезнева Ольга Сергеевна – разработка концепции и дизайна исследования, сбор и анализ данных.

Скуратович Мария Викторовна – сбор и анализ данных, подготовка текста рукописи.

Липатникова Яна Викторовна – сбор и анализ данных, подготовка текста рукописи.

Все авторы утвердили окончательную версию статьи.

Author contributions

Natalia S. Zaitseva ✉ – conceived and designed the study; collected and processed the data; performed the data analysis; wrote the manuscript.

Olga S. Selezneva – conceived and designed the study; collected and processed the data; performed the data analysis.

Maria V. Skuratovich – collected and processed the data; performed the data analysis; wrote the manuscript.

Yana V. Lipatnikova – collected and processed the data; performed the data analysis; wrote the manuscript.

All authors approved the final version of the article.

Литература :

1. Юсупова Л.А., Юнусова Е.И., Гараева З.Ш., Мавлютова Г.И. Факоматозы: диагностика, клиника и особенности течения различных форм заболевания. *Лечащий врач*. 2018;5:35.
2. Subramanian G.N., Yeo A.J., Gatei M.H., Coman D.J., Lavin M.F. Metabolic Stress and Mitochondrial Dysfunction in Ataxia-Telangiectasia. *Antioxidants (Basel)*. 2022;11(4):653. <https://doi.org/10.3390/antiox11040653>
3. Riboldi G.M., Samanta D., Asuncion R.M.D., Frucht S. Ataxia-Telangiectasia. [2024 Mar 6]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan. PMID: 30137827.
4. Адамбек Г.К., Бакраева Д.Б., Оспанова Г.А. Клинический случай синдрома Луи-Барр. *Global science and innovations: Central Asia*. 2021;1(12(12)):65-71.
5. Petley E., Yule A., Alexander S., Ojha S., Whitehouse W.P. The natural history of ataxia-telangiectasia (A-T): A systematic review. *PLoS One*. 2022;17(3):e0264177. <https://doi.org/10.1371/journal.pone0264177>
6. Cavone F., Cappelli S., Bonuccelli A., D'Elios S., Costagliola G., Peroni D., Orsini A., Consolini R. Ataxia Telangiectasia Arising as Immunodeficiency. The Intriguing Differential Diagnosis. *J. Clin. Med.* 2023;19;12(18):6041. <https://doi.org/10.3390/jcm12186041>
7. Богачева О.Ю., Фомичев В.И. Описание клинического случая атаксии-телеангиоэктазии (синдрома Луи-Барр). *Juvenis Scientia*. 2019;11-12:7-10. <https://doi.org/10.32415/jscientia.2019.11-12.02>
8. Rothblum-Oviatt C., Wright J., Lefton-Greif M.A., McGrath-Morrow S.A., Crawford T.O., Lederman H.M. Ataxia telangiectasia: a review. *Orphanet J. Rare Dis*. 2016;11(1):159. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0543-7>
9. Куранова М.Л., Плещак Н.М., Ледашева Т.А., Михельсон В.М., Спивак И.М. Мозаичные формы атаксии-телеангиоэктазии. *Цитология*. 2014;56(8):619-629.
10. Sirajwala A.A., Khan S., Rathod V.M., Gevariya V.C., Jansari J.R., Patel Y.M. Ataxia-Telangiectasia: A Case Report and a Brief Review. *Cureus*. 2023;15(5):39346. <https://doi.org/10.7759/cureus.39346>

References:

1. Yusupova LA, Yunusova EI, Garayeva ZS, Mavlyutova GI. Phakomatosis: diagnosis, clinical picture and features of the course of various forms of the disease. *Lechashchiy vrach*. 2018;5:35. (In Russian).
2. Subramanian GN, Yeo AJ, Gatei MH, Coman DJ, Lavin MF. Metabolic Stress and Mitochondrial Dysfunction in Ataxia-Telangiectasia. *Antioxidants (Basel)*. 2022;11(4):653. <https://doi.org/10.3390/antiox11040653>
3. Riboldi GM, Samanta D, Asuncion RMD, Frucht S. Ataxia-Telangiectasia. 2024 Mar 6. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan. PMID: 30137827.
4. Adambek GK, Bakraeva DB, Ospanova GA. Clinical case of Louis-Barre syndrome. *Global science and innovations: Central Asia*. 2021;1(12(12)):65-71. (In Russian).
5. Petley E, Yule A, Alexander S, Ojha S, Whitehouse WP. The natural history of ataxia-telangiectasia (A-T): A systematic review. *PLoS One*. 2022;17(3):e0264177. <https://doi.org/10.1371/journal.pone0264177>
6. Cavone F, Cappelli S, Bonuccelli A, D'Elios S, Costagliola G, Peroni D, Orsini A, Consolini R. Ataxia Telangiectasia Arising as Immunodeficiency. The Intriguing Differential Diagnosis. *J Clin Med*. 2023;19;12(18):6041. <https://doi.org/10.3390/jcm12186041>
7. Bogacheva OU Fomichev VI. Ataxia-telangiectasia (Louis-Bar syndrome): report of a case. *Juvenis Scientia*. 2019;11-12:7-10. (In Russian). <https://doi.org/10.32415/jscientia.2019.11-12.02>
8. Rothblum-Oviatt C, Wright J, Lefton-Greif MA, McGrath-Morrow SA, Crawford TO, Lederman HM. Ataxia telangiectasia: a review. *Orphanet J Rare Dis*. 2016;11(1):159. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0543-7>
9. Kuranova ML, Spivak IM, Pleskach NM, Mikhelson VM, Ledashcheva TA. Mosaic forms of ataxia-telangiectasia. *Cell and tissue biology*. 2015;9(1):53-63. (In Russian). <https://doi.org/10.1134/S1990519X15010058>
10. Sirajwala A.A., Khan S., Rathod V.M., Gevariya V.C., Jansari J.R., Patel Y.M. Ataxia-Telangiectasia: A Case Report and a Brief Review. *Cureus*. 2023;15(5):39346. <https://doi.org/10.7759/cureus.39346>

Сведения об авторах

Зайцева Наталья Сергеевна, кандидат медицинских наук, доцент кафедры клинической иммунологии и аллергологии, федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Ростовский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации.
ORCID: 0000-0003-4170-1180

Селезнева Ольга Сергеевна, врач аллерголог-иммунолог, заведующая отделением детской онкологии и гематологии с химиотерапией №2, государственное бюджетное учреждение Ростовской области РО «Областная детская клиническая больница» г. Ростов-на-Дону; главный внештатный специалист по аллергологии и иммунологии в детском возрасте по Ростовской области Министерства здравоохранения Российской Федерации.
ORCID: 0000-0001-7014-6492

Скуратович Мария Викторовна, врач аллерголог-иммунолог отделения детской онкологии и гематологии с химиотерапией №2, государственное бюджетное учреждение Ростовской области РО «Областная детская клиническая больница».
ORCID: 0009-0006-2900-5122

Липатникова Яна Викторовна, врач аллерголог-иммунолог, федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Ростовский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации.
ORCID: 0009-0003-0586-246X

Authors

Dr. Natalia S. Zaitseva, MD, Cand. Sci. (Medicine), Associate Professor, Department of Clinical Immunology and Allergology, Rostov State Medical University.
ORCID: 0000-0003-4170-1180

Dr. Olga S. Selezneva, MD, Allergologist-immunologist, Head of the Department of Pediatric Oncology and Hematology #2, Regional Children`s Clinical Hospital.
ORCID: 0000-0001-7014-6492

Dr. Maria V. Skuratovich, MD, Allergologist-immunologist, Department of Pediatric Oncology and Hematology #2, Regional Children`s Clinical Hospital.
ORCID: 0009-0006-2900-5122

Dr. Yana V. Lipatnikova, MD, Allergologist-immunologist, Rostov State Medical University.
ORCID: 0009-0003-0586-246X