

тациями в гене *NBN*, расположенном на длинном плече хромосомы 8 (8q21–q24) и кодирующем синтез белка нибрина. Данный синдром имеет множество различных проявлений, которые сложно дифференцировать с другими генетически обусловленными состояниями в первые годы жизни ребёнка.

Цель обзора: определить особенности синдрома Ниймегена у детей.

Материалы и методы. Проведён анализ литературы по теме: синдром Ниймегена.

Результаты. Синдром Ниймегена является редким ауто-сомно-рецессивным заболеванием, преимущественно характеризующимся микроцефалией при рождении, а также комбинированным иммунодефицитом и предрасположенностью к злокачественным новообразованиям, преимущественно лимфопролиферативным. Данный синдром следует подозревать у больных, имеющих специфический комплекс клинических и лабораторных признаков. К ним относятся такие проявления, как постепенное прогрессирование микроцефалии, несоответствие общему развитию ребёнка; в чертах лица присутствуют такие стигмы, как скошенный лоб, аномально расположенные глазные щели, выступающий нос, относительно крупные уши и ретрогнатия; задержка роста, более выраженная в первые два года жизни, с незначительным улучшением впоследствии. У детей с данной патологией в большинстве случаев наблюдаются рецидивирующие инфекции, включая пневмонию, бронхит, синусит, средний отит и мастоидит, а также повышенный риск развития злокачественных новообразований. Причиной данных состояний является неспособность клетки восстановить целостность ДНК, т. к. при участии белка нибрина запускается её апоптоз. Двухцепочечные разрывы ДНК часто происходят в лимфоцитах, что приводит к воспалительным процессам. Поражённый белок не способен запустить репарацию ДНК и индуцировать своевременный апоптоз лимфоцитов. В итоге в организме накапливаются мутированные лимфоциты, что является предрасполагающим фактором для развития дефектов иммунитета и лимфопролиферативных заболеваний.

Заключение. Своевременная диагностика стигм эмбриогенеза с генетически обусловленными иммунодефицитами позволит оказывать необходимый объём квалифицированной медицинской помощи ещё до развития у детей инфекционных, аутоиммунных и прочих осложнений.

СИНДРОМ НИЙМЕГЕНА У ДЕТЕЙ

Репа Е.Е., Акимова В.А., Букмагомаева В.А.

Научные руководители: канд. мед. наук, доцент

А.С. Бадьян; канд. мед. наук, доцент

Е.А. Беседина; О.С. Селезнева

Ростовский государственный медицинский университет
Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: обзор; дети; синдром Ниймегена; диагностика

Актуальность. Синдром Ниймегена относится к первичным иммунодефицитным состояниям, в основе которых лежат нарушения репарации ДНК. Он представляет собой ауто-сомно-рецессивное заболевание, вызванное му-