

гипогаммаглобулинемия (уровень IgG — 4,64 г/л), гипоальбуминемия (25,6 г/л). Дефицит массы тела, индекс массы тела 10. Несмотря на заместительную терапию IgG (сигардис) и противовоспалительную терапию (преднизолон), усугубление тромбоцитопении (17 тыс/мкл), анемии (Hb — 107 г/л) и умеренная положительная динамика числа лейкоцитов (4,18 тыс/мкл). Прогрессирование полисерозита неясной этиологии — рекомендовано исключить миелодиспластический синдром, гиперспленизм. Выписка из отделения в стабильном состоянии, без лихорадки, для продолжения терапии по месту жительства. В августе 2024 г. больной присвоен паллиативный статус.

Практическая значимость. Данное заболевание поздно манифестирует с неврологической симптоматики, дефект иммунитета слабо выражен. Прогноз неблагоприятный, необходимо широкое внедрение генетического консультирования на этапе планирования беременности или ранней антенатальной диагностики для принятия врачебных решений.

* * *

* * *

СИНДРОМ ЛУИ–БАР У ДЕВОЧКИ 13 ЛЕТ

Балаханова В.И., Булачева Х.М., Макарова Ю.А.

Научный руководитель: проф. А.И. Аминова

Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия

Ключевые слова: дети; синдром Луи–Бар; первичный иммунодефицит; мозжечковая атаксия; телеангиэктазия; диагностика

Актуальность. Телеангиэктазия, известная также как синдром Луи–Бар, является редким нейродегенеративным наследственным заболеванием, вызывающим тяжёлую инвалидность. Эта атаксия обусловлена дефектом гена, экспрессирующего белок ATM (ataxia telangiectasia mutated), инициирующим сигналы репарации ДНК, что приводит к атрофии мозжечка, а дефект рекомбинации v-генов — к нарушению созревания лимфоцитов, что обуславливает иммунодефицит. Распространённость — 1 : 40 000 — 1 : 300 000.

Описание клинического случая. Больная, 13 лет. Анамнез заболевания — телеангиэктазы с рождения, с 1 года жизни — шаткость походки, задержка моторного и психоречевого развития. В 6 лет выявлена мутация в гене *ATM*, установлен синдром Луи–Бар. Прогрессирование заболевания: нарастающие мозжечковой атаксии, рецидивы обструктивных бронхитов 1 раз в 2 мес. Из анамнеза жизни известно, что девочка от 2-й беременности, 2-х срочных родов без особенностей. Масса тела при рождении 2200 г, длина тела 47 см, оценка по Апгар 7/8 баллов. Наследственность не отягощена. Прививки: по индивидуальному графику, 1 раз — от кори, с 2022 г. — медицинский отвод. Перенесённые заболевания: ОРЗ, ветряная оспа. При поступлении состояние тяжёлое: анемия, уровень Hb 67 г/л, панцитопения (тромбоциты — 52 тыс/мкл, лейкоциты — 1,84 тыс/мкл, нейтрофилы — 1,52 тыс/мкл, лимфоциты — 0,15 тыс/мкл). В биохимическом анализе крови: повышение активности лактатдегидрогеназы до 2010 ЕД/л,