

АТАКСИЯ-ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИЯ: СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ЛУИ–БАР

Терентьева А.В.

Научные руководители: профессор

А.А. Кузнецова, А.В. Лобачева

ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия

Ключевые слова: клинический случай; атаксия; телеангиэктазия; синдром Луи–Бар; диагностика

Актуальность. Атаксия-телеангиэктазия (АТ, синдром Луи–Бар) является формой первичного иммунодефицита (ПИД) с ошибочной репарацией ДНК из-за мутации в гене *ATM* и предрасположенностью к онкологическим заболеваниям. При прогрессирующем нарушении походки, зрения и речи в сочетании с телеангиэктазиями даже в отсутствие тяжелых инфекций в анамнезе требуется помощь иммунолога. АТ среди ПИД встречается часто (1:40–1:100 тыс.) и характеризуется ярким разносторонним фенотипом: инфекции, нарушение походки и телеангиэктазии. При этом диагноз ставится в среднем через 5 лет после дебюта заболевания. Многообразие симптомов приводит к задержке постановки диагноза. Поэтому важен анализ каждого случая АТ и осведомлённость врачей разных специальностей.

Описание клинического случая. Представляем семейный клинический случай поздней диагностики ПИД в семье у 3 детей: мальчик У., 9 лет; девочки С., 7 лет и М., 4 года. Брак II степени родства, родители этнические лезгины, у родственников были смерти детей в раннем возрасте. Мальчик У. в 4 года перенёс тяжёлую пневмонию, отмечалась шаткость походки; с 6 лет частые респираторные инфекции, постоянный кашель. В 8 лет в связи с прогрессированием атаксии и задержкой психоречевого развития при МРТ головного мозга диагностированы атрофические изменения полушарий и мозжечка, впервые выявлены телеангиэктазии склер. Заподозрен синдром Луи–Бар. По результатам NGS: aa-вариант в гене *ATM*. У средней сестры схожая клиническая картина: в возрасте 1 год слабость при ходьбе, с 3 лет пошатывание, с 6 лет телеангиэктазии на склерах. Получено генетическое подтверждение. В период обследования сестры У. и С. переносили обострение хронического бронхита, острый риносинусит. Лабораторно: гипогаммаглобулинемия, В-лимфоцитопения, снижение уровней IgA. При КТ органов грудной клетки: нижние доли лёгких по типу «деревя в почках». У девочки С. цилиндрические бронхоэктазы. У младшей М. с 1 года слабость при ходьбе и телеангиэктазии, с 3 лет атаксия, при КТ признаки хронического бронхита, лабораторно гипогаммаглобулинемия, Т-лимфоцитопения. Планируется верификация диагноза

Заключение. У пациентов с АТ в дебюте заболевания выражено нарушение координации, позже появляются телеангиэктазии и синопульмональные инфекции. Нарастающая атаксия, дизартрия — повод к проведению диагностического поиска в отношении ПИД-АТ ещё до появления телеангиэктазии склер. Ведение пациентов с АТ требует мультидисциплинарного подхода. Нет лечения, способного замедлить нейродегенерацию, но антибактериальная терапия и ВВИГ необходимы в защите от инфекций и прогрессирования поражения лёгких, поэтому важно выявить ПИД у детей, рождённых до введения расширенного неонатального скрининга.