

# Атаксия-телеангиэктазия

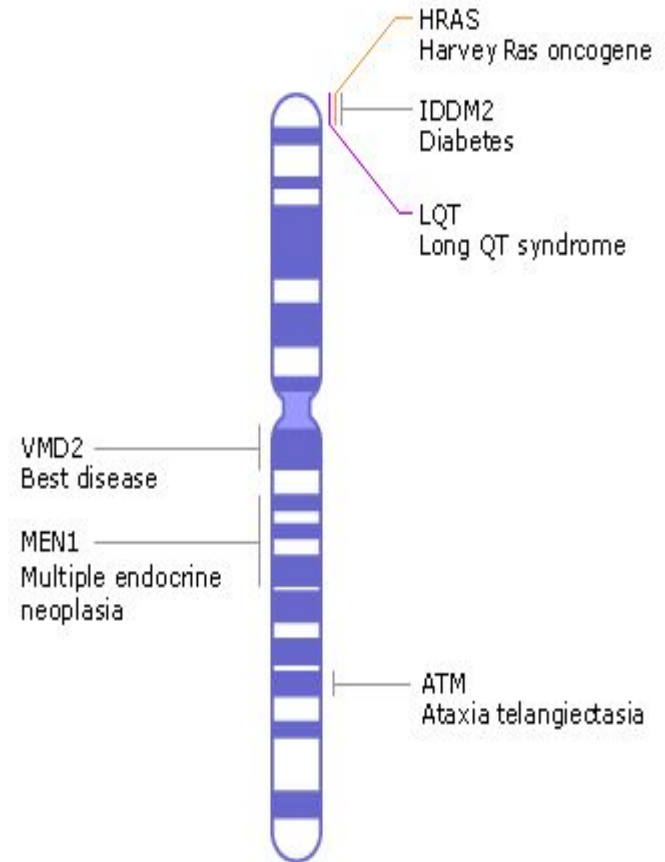


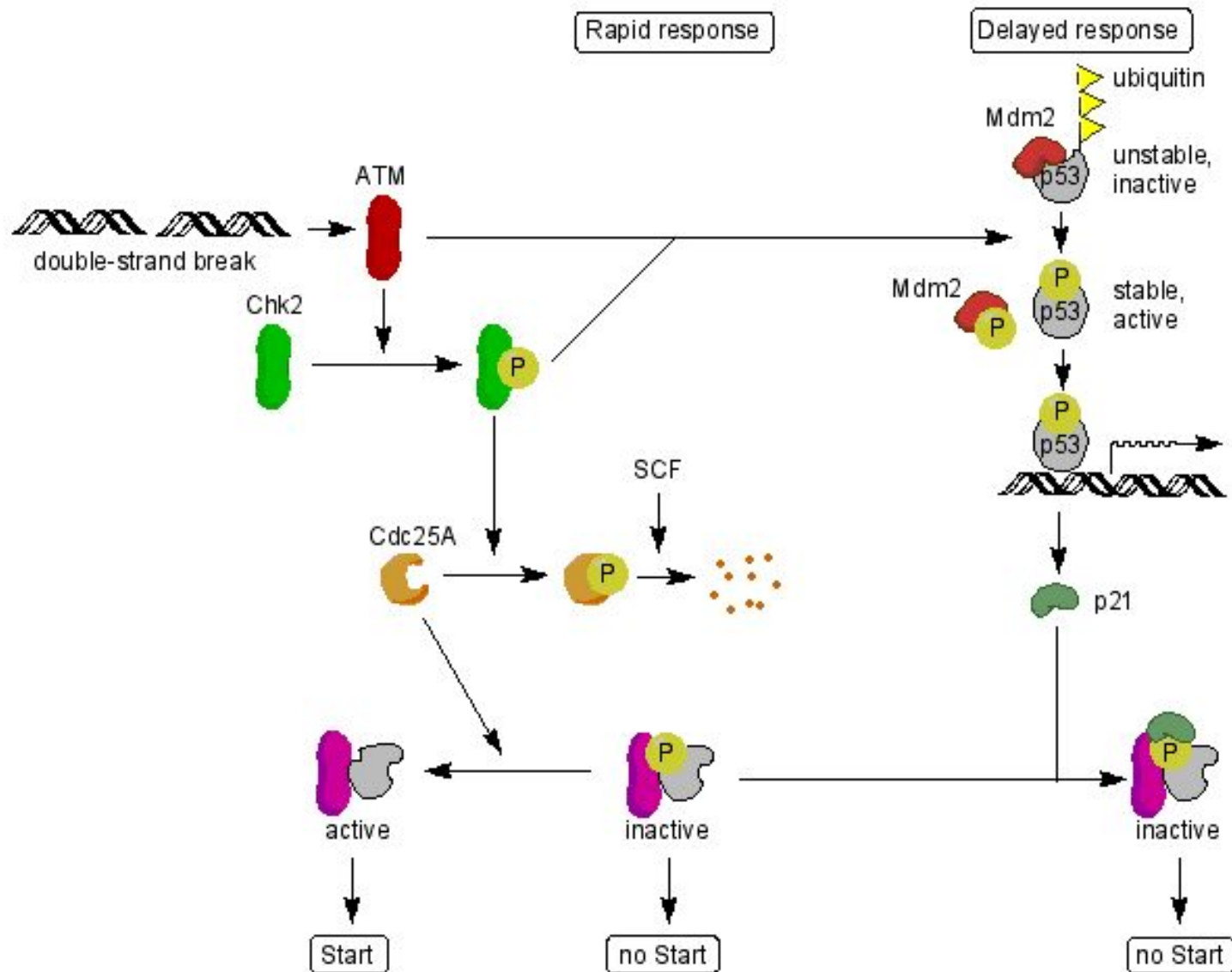
# Название (синонимы)

Синдром Луи-Бар

# Генетическое нарушение

- Мутантный ген (ATM) расположен на длинном плече хромосомы 11 (11q22.3). Этот ген входит в семейство консервативных генов, регулирующих репарацию ДНК и репликацию в процессе митоза. Кроме того, продукт этого гена, возможно, участвует во внутриклеточной передаче сигнала, поскольку имеет участки, гомологичные фосфатидилинозитол-3-киназе, играющие важную роль в этом процессе.

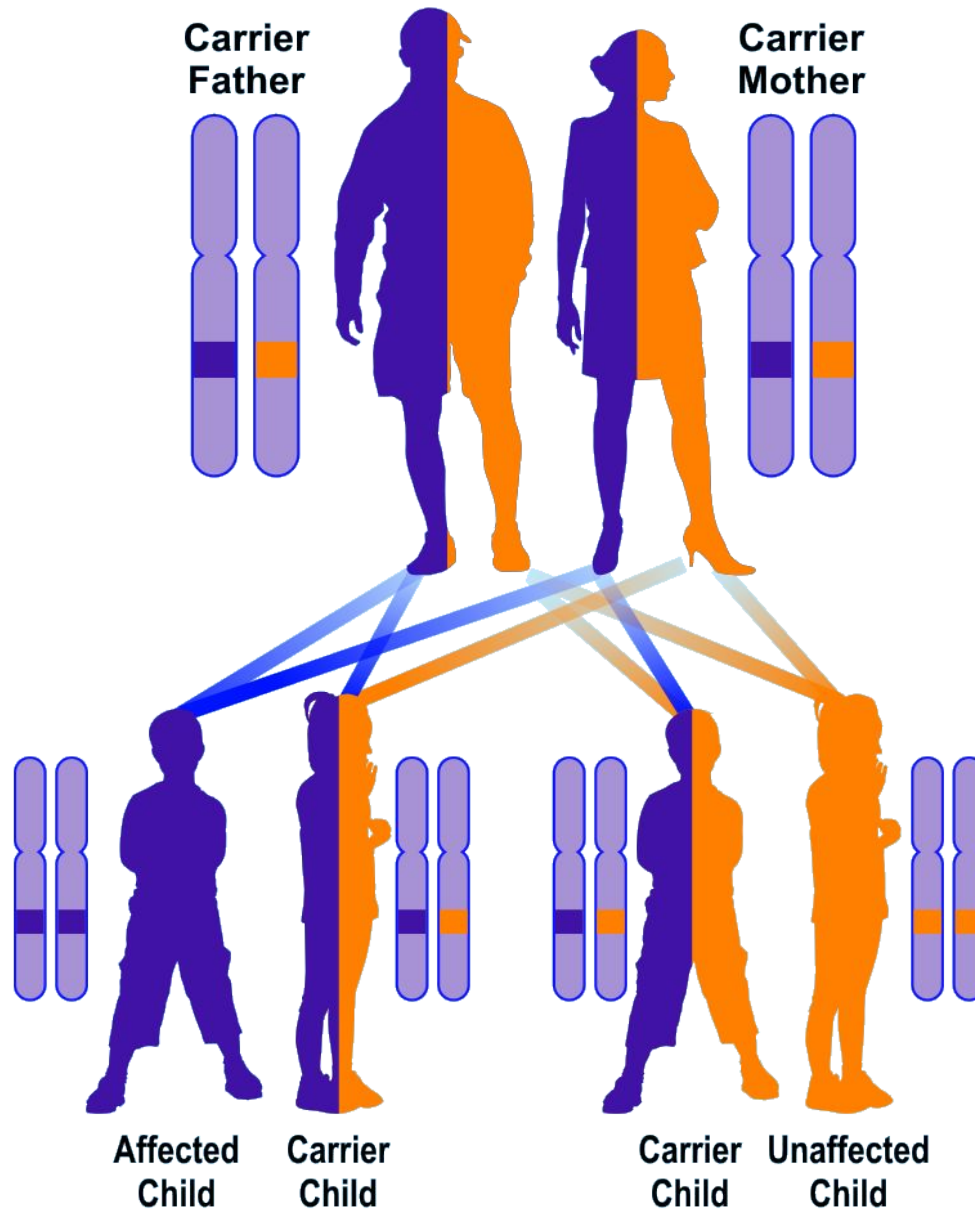




# Тип наследования

- наследуется по аутосомно-рецессивному типу

# Autosomal Recessive



# Частота заболевания

- Распространенность заболевания  
1:40000-1:100000

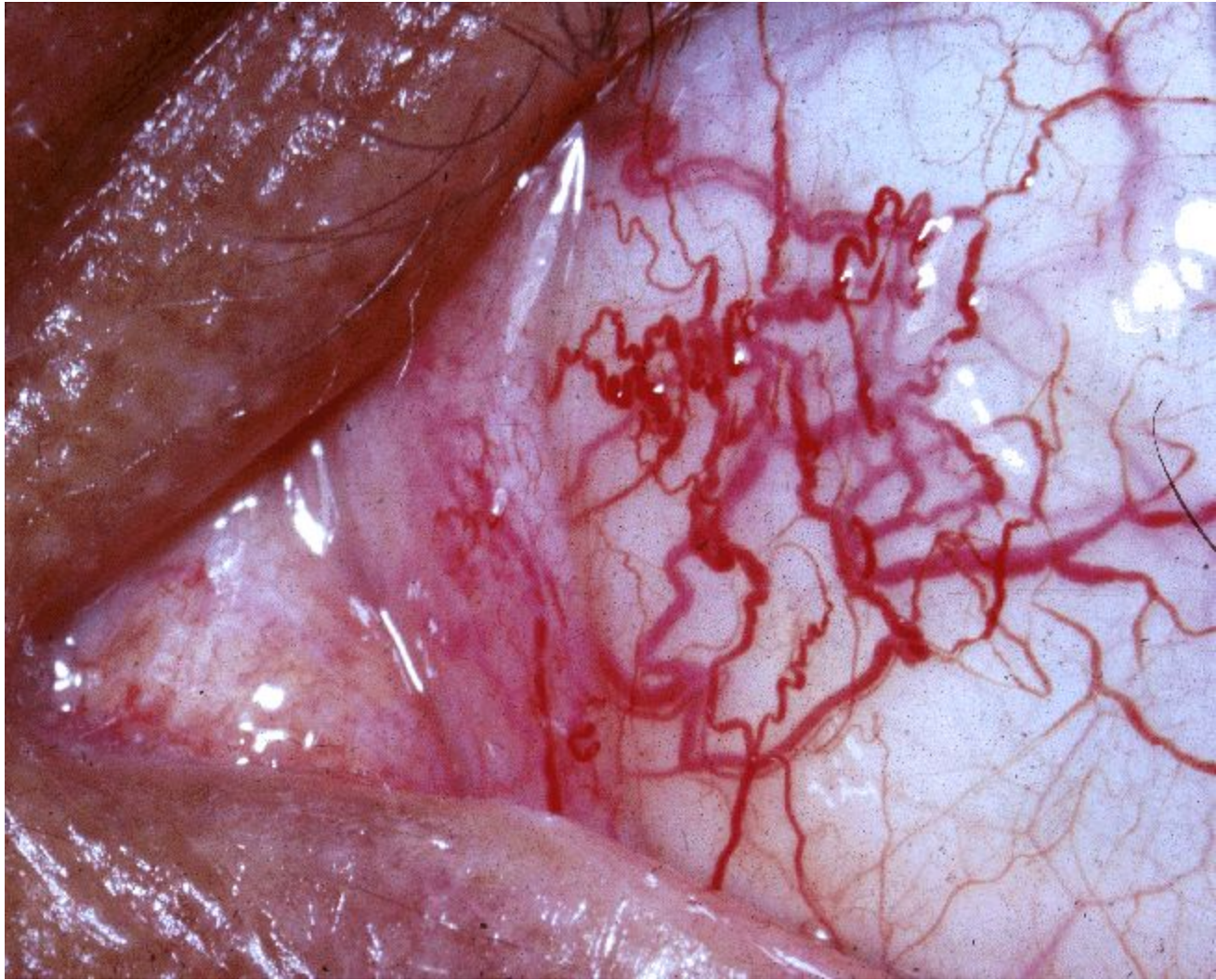
# Возраст манифестации

- 1-4 года



# Основные клинические проявления

- Мозжечковая атаксия
- Телеангиэктазы
- снижение иммунологической реактивности организма







# Специфическая лабораторная диагностика

- Наиболее распространенными маркерами атаксии – телеангиэктазии является повышение уровня  $\alpha$ -фетопротеина и карциноэмбрионального антигена
- Полное отсутствие или снижение Ig E

# **Специфические медицинские мероприятия**

Посиндромная терапия