

Атаксия-телеангиэктазия

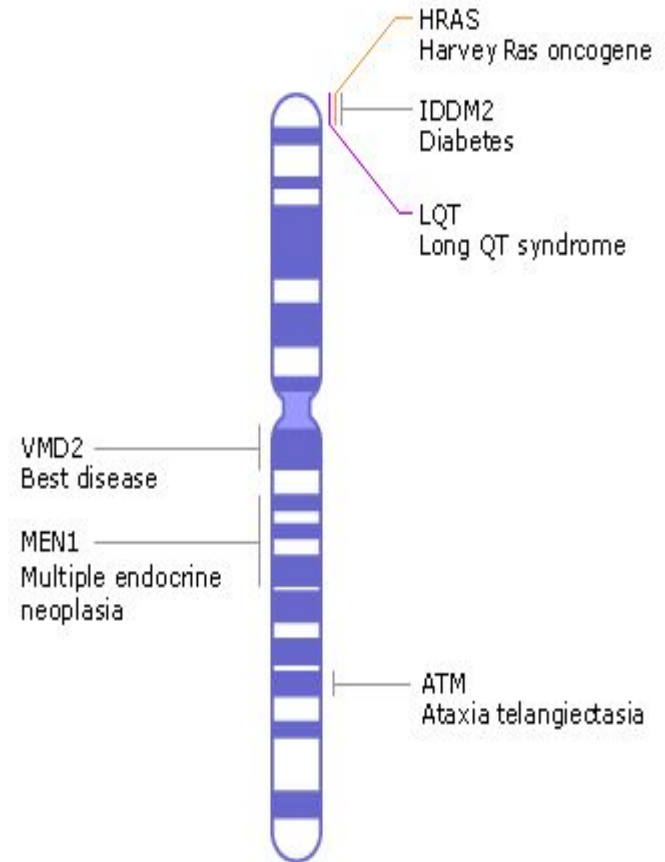


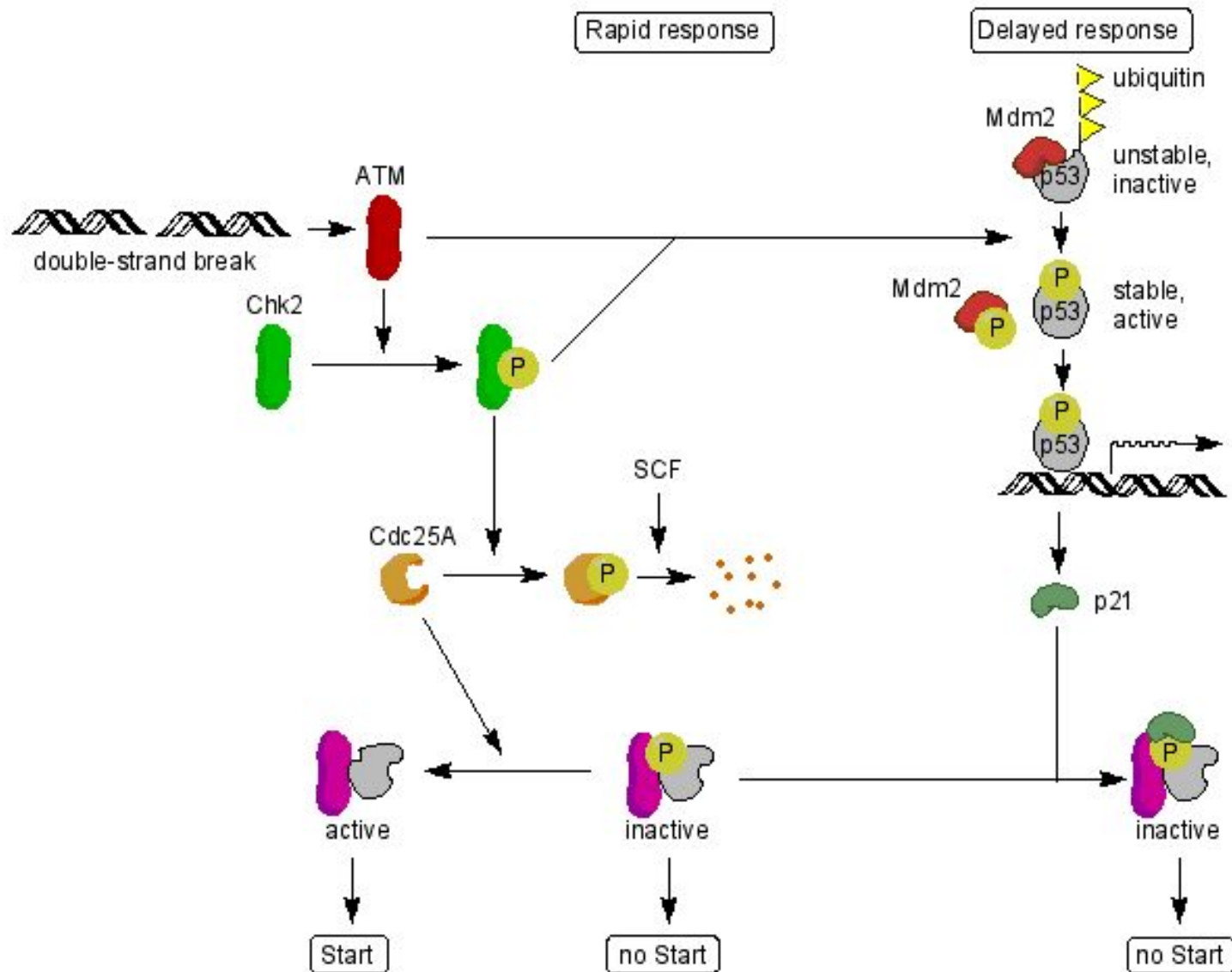
Название (синонимы)

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.

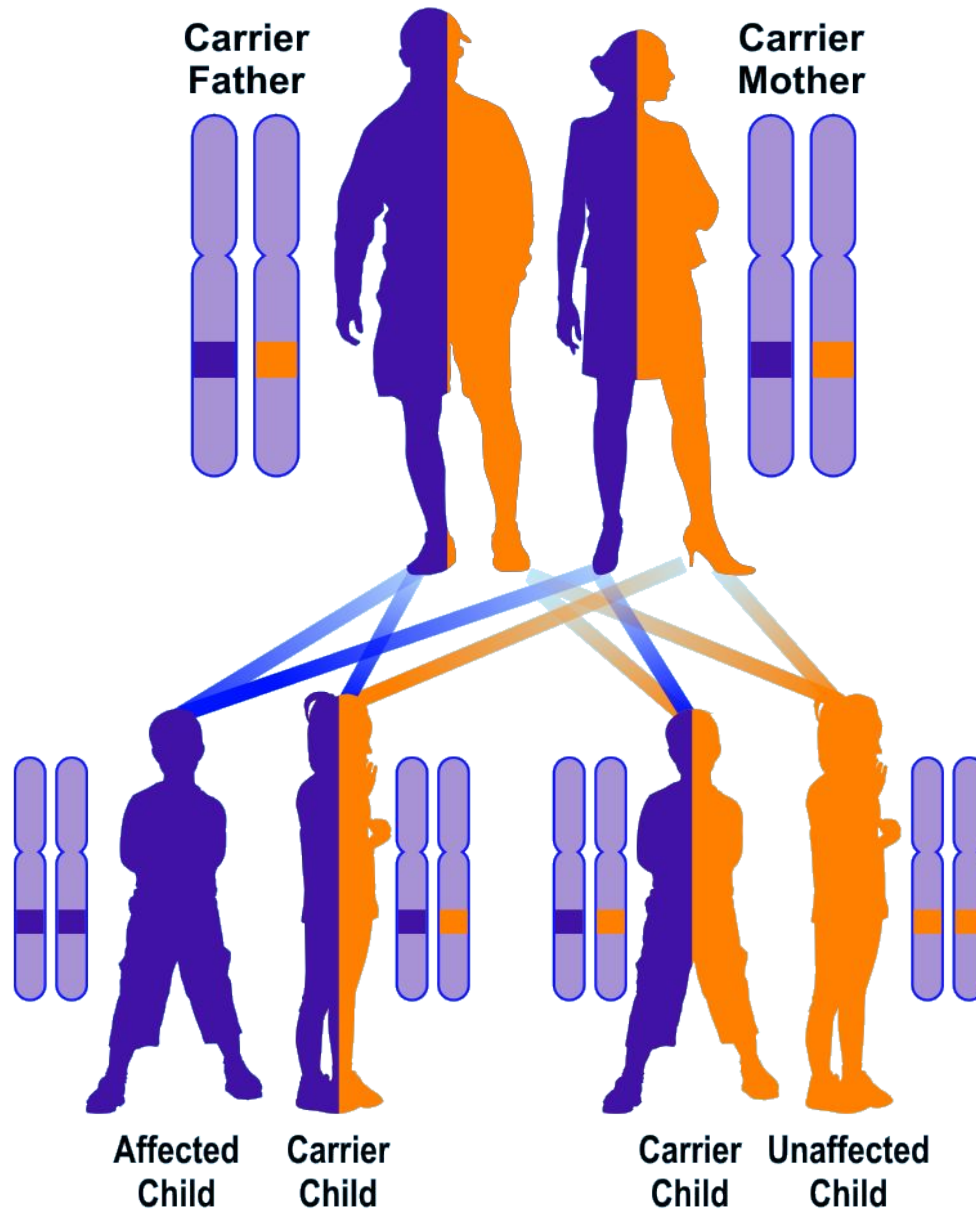




Тип наследования

- наследуется по аутосомно-рецессивному типу

Autosomal Recessive



Частота заболевания

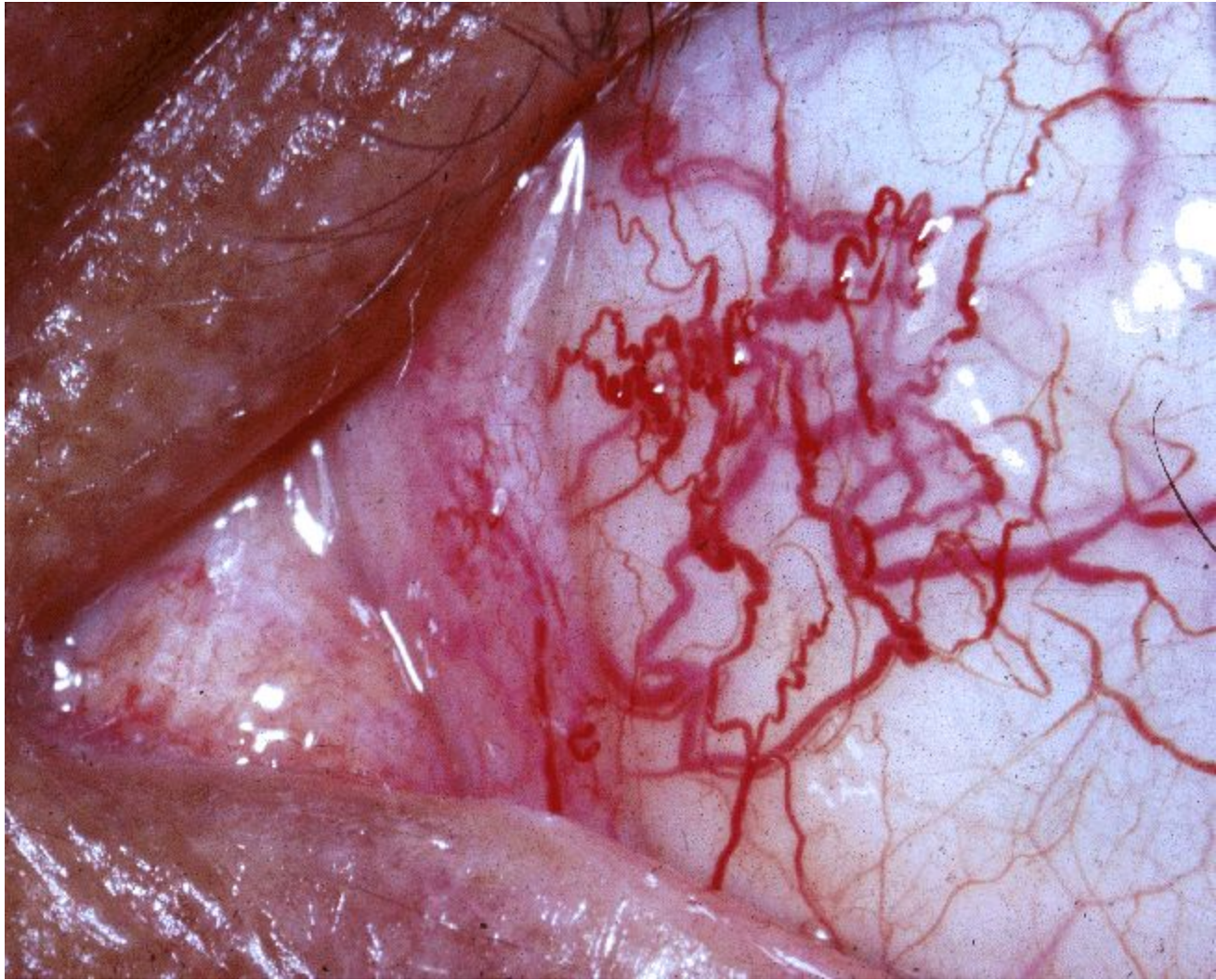
- Распространенность заболевания
1:40000-1:100000

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 α -фетопротеина и карциноэмбрионального антигена
- Полное отсутствие или снижение Ig E

Специфические медицинские мероприятия

Посиндромная терапия