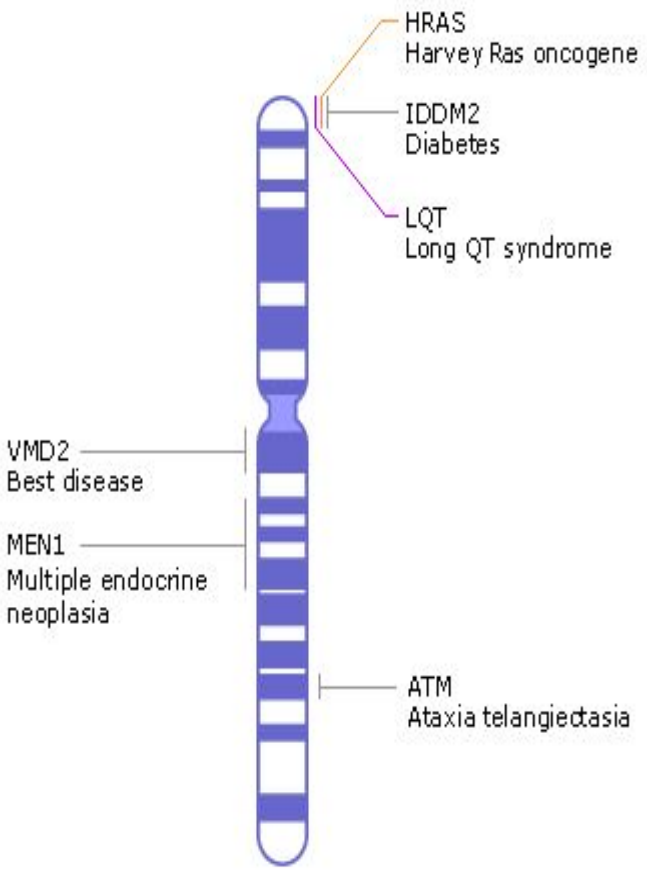
Атаксия-телеангиэктазия

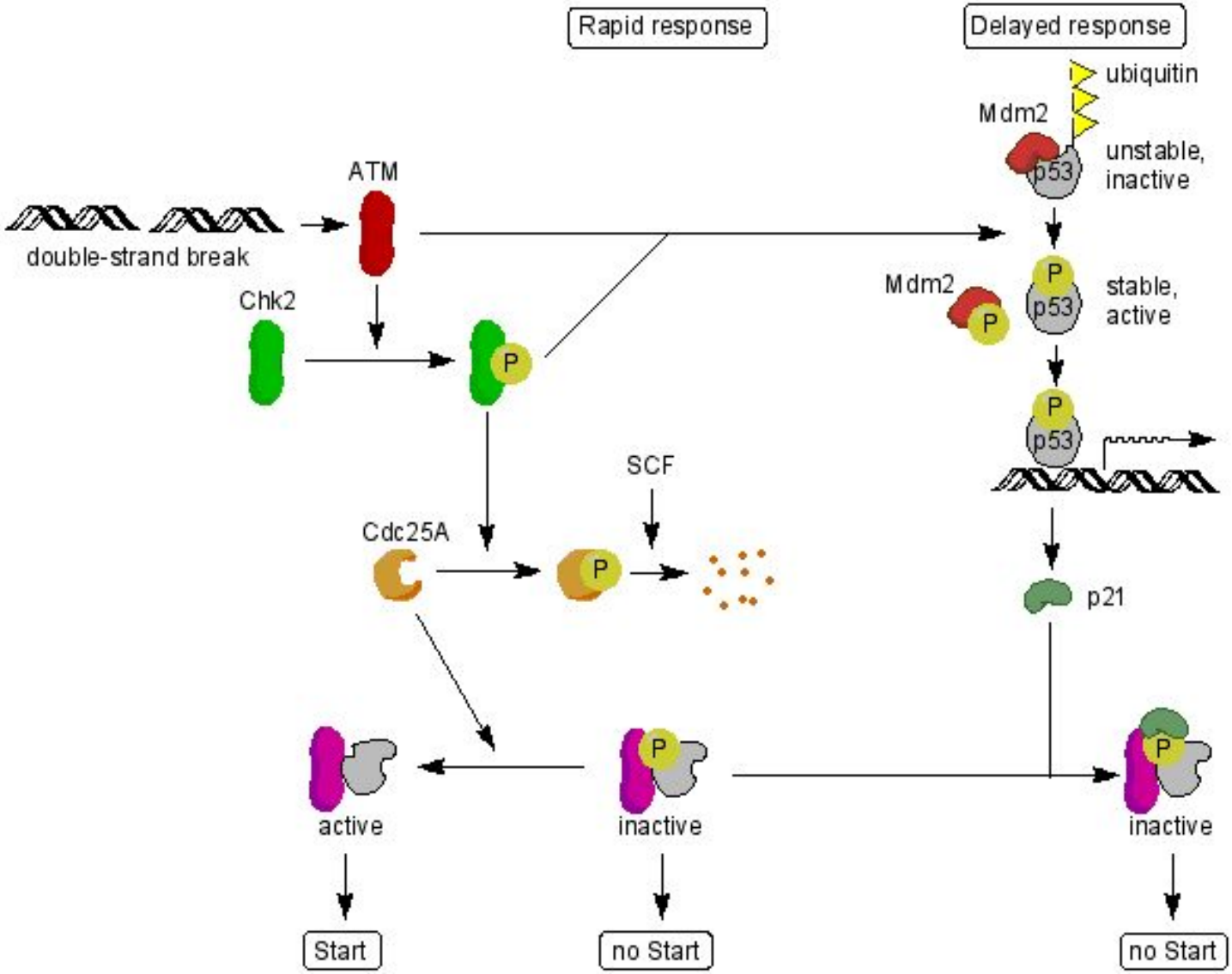
Название (синонимы)

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.

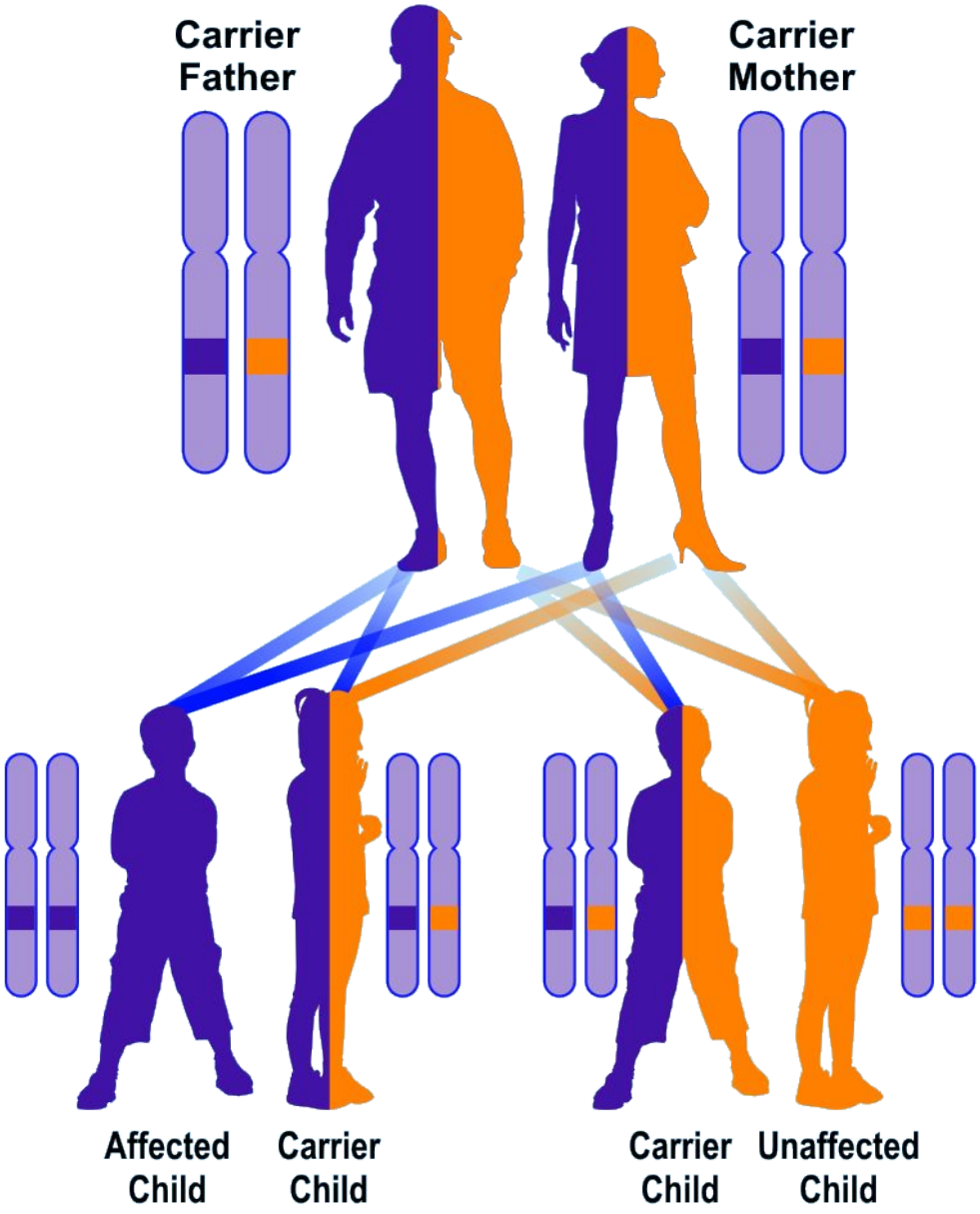



Rapid response
Delayed response
ubiquitin
Mdm2
p53
unstable, inactive
ATM
double-strand break
Chk2
P
Mdm2
P
P
p53
stable, active
P
p53
SCF
Cdc25A
P
p21
active
P
inactive
P
inactive
Start
no Start
no Start

Тип наследования

- наследуется по аутосомно-рецессивному типу

Autosomal Recessive



Частота заболевания

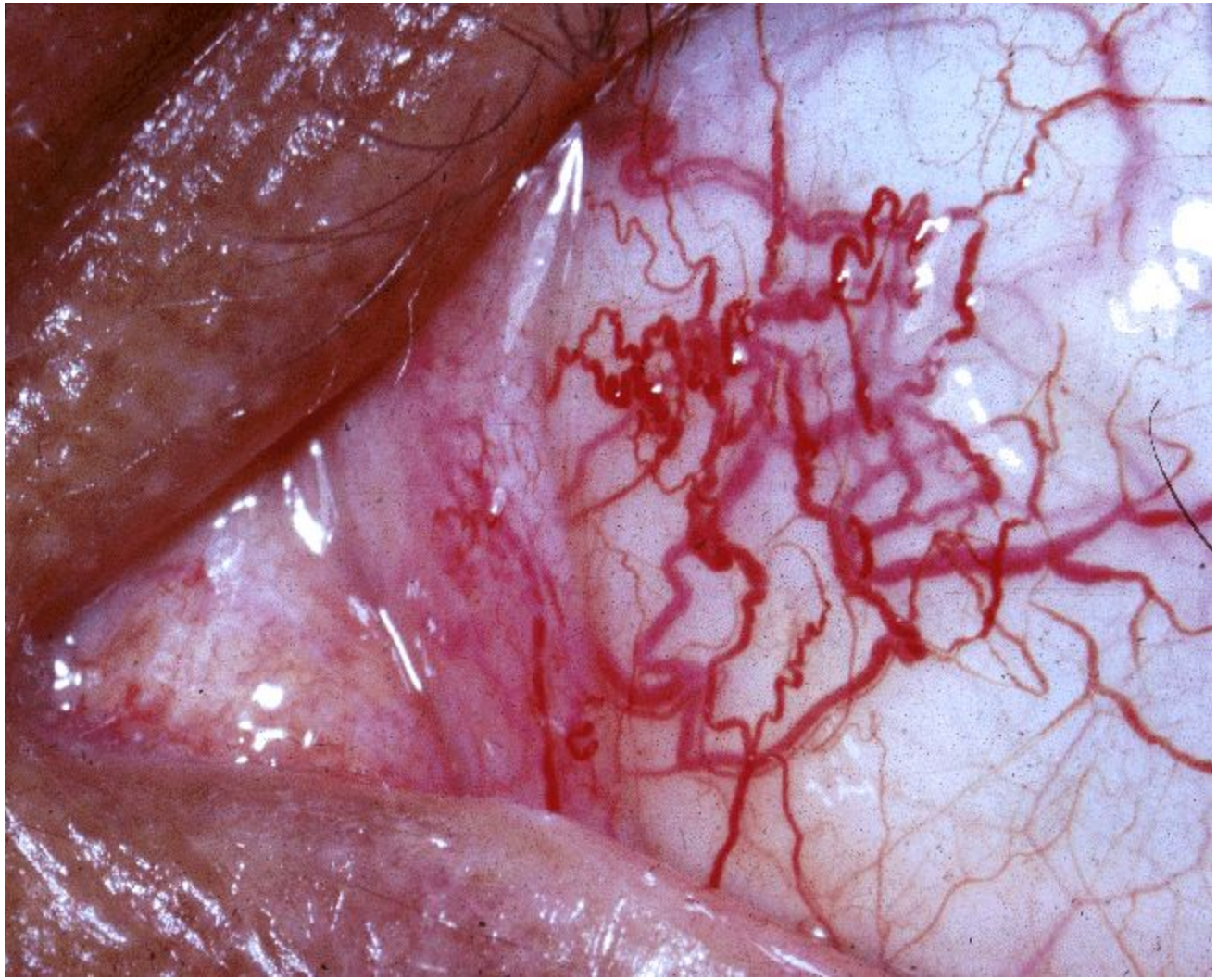
- Распространенность заболевания 1:40000-1:100000

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 отсутсвие или снижение Ig E

Специфические медицинские мероприятия

Посиндромная терапия