

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Тюменский Государственный Медицинский Университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ГБОУ ВПО ТюмГМУ Минздрава России)

Кафедра детских болезней лечебного факультета с  
курсом иммунологии и аллергологии - клиническая

## Атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи-Барр)

Проверила:

К.м.н, доцент кафедры

Сагитова А.С

Выполнила:

студентка 3 курса

педиатрического факультета

340 группы

Ханмурзаева Залина Муратовна



# Содержание

1. Понятие о синдроме;
2. Патогенез;
3. Клиническая картина;
4. Диагностика;
5. Лечение;
6. Список используемой литературы.

## ❖ Синдром Луи-Бар(атаксия телеангиэктазия)

- Это редкое иммунодефицитное нейродегенеративное аутосомно-рецессивное заболевание, которое проявляет себя в виде мозжечковой атаксии, телеангиэктазии кожи и конъюнктивы глаз, недостаточностью Т-клеточного звена иммунитета, вызывает тяжелые формы паралича.
- По статистике распространённость заболевания приходится на одного человека из сорока тысяч.

- Атаксия характеризуется нарушениями координации движений,  
а телеангиэктазия — расширением кровеносных сосудов.



# Патогенез

- Генетические нарушения, приводящие к развитию врожденной нейроэктодермальной дисплазии: дефект локализован на хромосоме 11q22-23 –ATM.
- Белковый продукт данного гена вовлекается в контроль клеточного роста, распознавание клеткой поврежденной ДНК, ее репарацию или блокирование клеточного цикла в клетках.

Увеличено количество циркулирующих Т-клеток с преобладанием незрелых Т-лимфоцитов.

- Феномен слияния теломер в Т-лимфоцитах

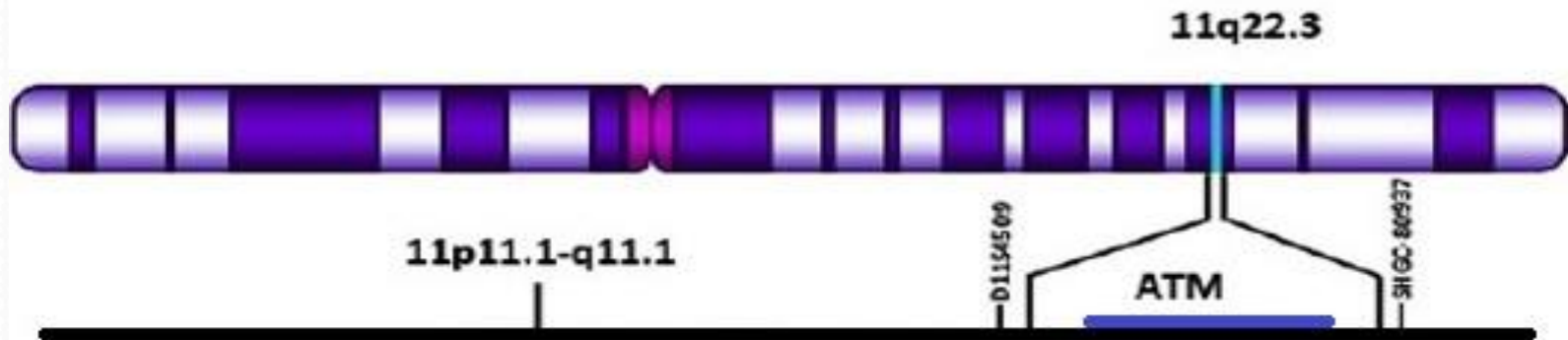
↓  
причина хромосомной нестабильности клеток

↓  
превращения их в опухолевые.

- Нарушение репарации ДНК

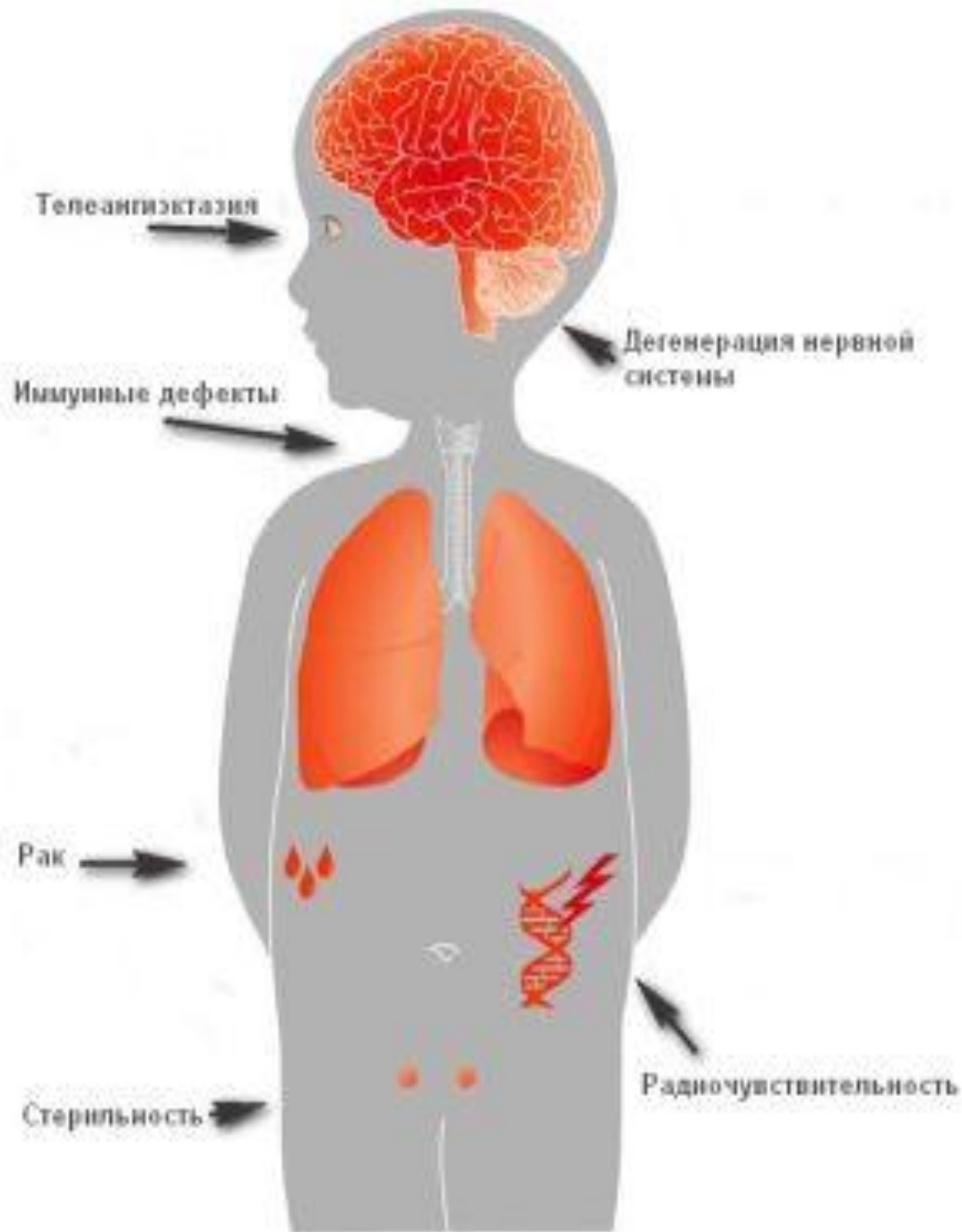
↓  
снижение устойчивости клеток к радиации и повышение риска малигнизации

## Генетика атаксии-телеангиэктазии



- Морфологически характеризуется дегенеративными изменениями тканей мозжечка, в частности потерей зернистых клеток и клеток Пуркинье.
- Дегенеративные изменения могут затрагивать зубчатое ядро мозжечка, черную субстанцию и некоторые отделы коры головного мозга.
- Иногда поражаются спинномозжечковые пути и задние столбы спинного мозга.

- Сочетается с гипоплазией или аплазией тимуса, врожденным дефицитом IgA и IgE.
- Эти нарушения в системе иммунитета приводят к появлению у пациентов частых инфекционных заболеваний, склонных к длительному и осложненному течению.
- Кроме того, иммунные нарушения могут потенцировать развитие злокачественных новообразований, зачастую берущих свое начало в структурах лимфоретикулярной системы.





# Клиническая картина

**1.** Мозжечковая атаксия (на первом году жизни): дети с не могут стоять и нормально передвигаться.

В более благоприятных случаях наблюдается шаткость походки и тремор конечностей.

Помимо этого, неврологическая симптоматика выражается в слабости мышц, дизартрии различной степени (невнятная речь) и косоглазии.

**2.** Нарушения психики и замедление или полная остановка в развитии (после десяти лет);

**3.** Изменение цвета кожи под воздействием ультрафиолетовых лучей;

**4.** Расширение кровеносных сосудов в области внутренней стороны коленей и локтей, на лице, в белках глаз;



# Телеангиоэктазии

1. Линейные(простые)



2. Древовидные



3. Пятнистые



4. Звездчатые







# Телеангиэктазии

- Могут включать появление веснушек и пятен цвета кофе с молоком, участков обесцвеченной кожи.
- Наличие гипо- и гиперпигментаций делает кожные симптомы синдрома Луи-Бар схожими с клиникой пойкилодермии. У многих больных отмечается сухость кожи и участки гиперкератоза.
- Может наблюдаться гипертрихоз, кожные элементы, напоминающие акне или проявления псориаза.





# Клиническая картина

**5.** Ранняя седина;

**6.** Повышенная чувствительность к рентгеновским лучам;

**7.** Тяжелые инфекции дыхательных путей, ушей, склонные к рецидиву (у 80% больных): хронические риниты, фарингиты, бронхиты, пневмонии, отиты, синуситы. Их особенностями являются: стертость границ между периодом обострения и ремиссии, скудность физикальных данных, плохая чувствительность к антибактериальной терапии и длительное течение.

**8.** Отсутствие рефлексов в мышцах глаз;

**9.** Аномальное развитие вилочковой железы, а в некоторых случаях и ее полное отсутствие;

**10.** Лимфоцитопения (примерно 1/3 всех случаев);

**11.** Задержка полового развития или неполное развитие и ранняя менопауза.

**12.** У 10-15%-лейкозы и лимфомы.

## ❖ Почти у 50% детей отклонения в ЦНС:

- Заторможенность, нарушения когнитивных функций, особенно внимания и памяти, умственное отставание.
- Речевые расстройства: речь невнятная, замедленная, с элементами скандирования.
- Поражение подкорковых ядер проявляется в виде гиперкинезов, навязчивого гримасничанья.
- При внешнем осмотре следует обратить внимание на позу больного ребенка: голова и плечи опущены, руки немного согнуты в локтевых суставах и ротированы наружу.
- Дети малоподвижны, с бедной мимикой, вплоть до амимии.
- Развиваются нарушения функций черепных нервов, а именно: глазодвигательного, отводящего, зрительного, тройничного, лицевого, языкоглоточного.

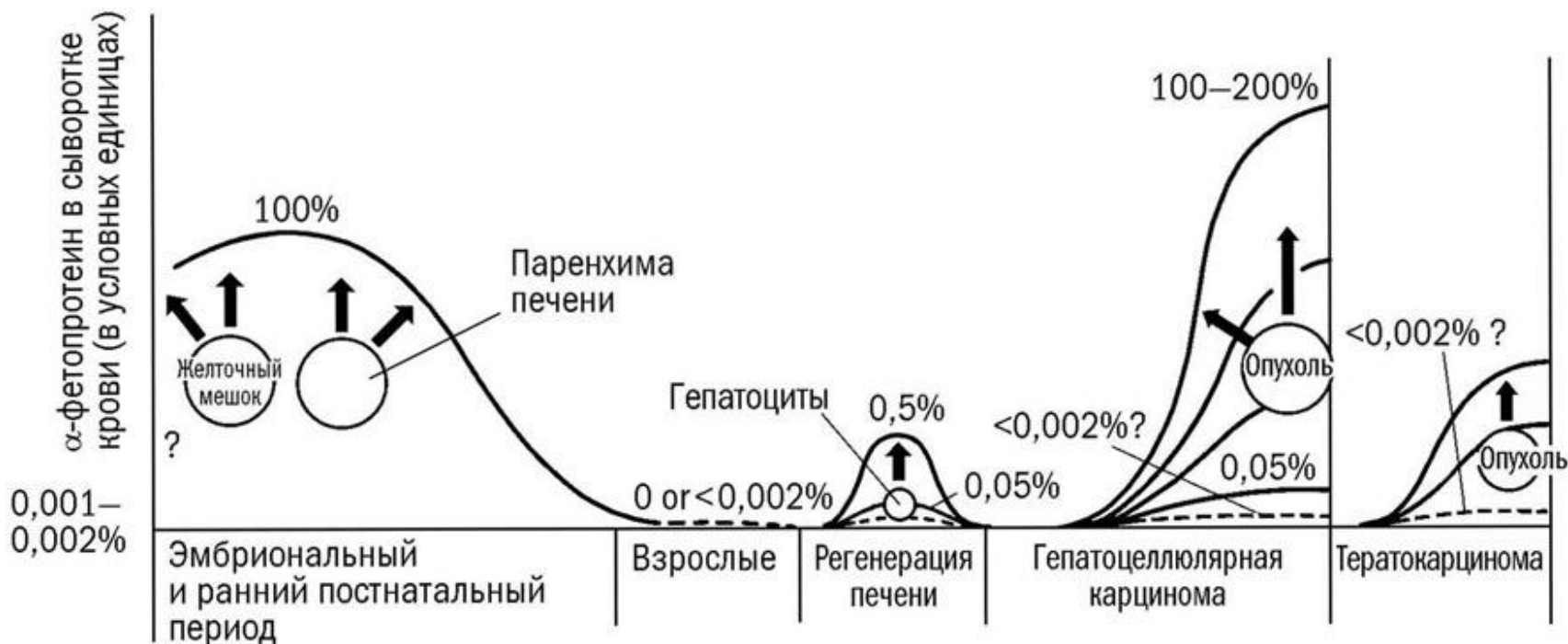


# ❖ Иммунные проявления:

- Т-лимфопения сопровождается нарушением функциональных свойств клеток в реакциях бласттрансформации на антигены и митогены.
- Гипоплазия тимуса, лимфатических узлов, селезенки.
- Выработка специфических антител дефектна.
- Более чем у половины детей имеются умеренные изменения в иммунной системе или вовсе отсутствует иммунодефицит.
- У детей постепенно развиваются изменения в иммунной системе, характерные для старческого возраста.

# ❖ Иммунные проявления:

- Уникальная особенность иммунной системы больных атаксией- телеангиэктазией состоит в том, что в сыворотке у них выявляют  $\alpha$ -фетопротеин, характерный для эмбрионального периода развития человека и для больных первичным раком печени.





# Диагностика

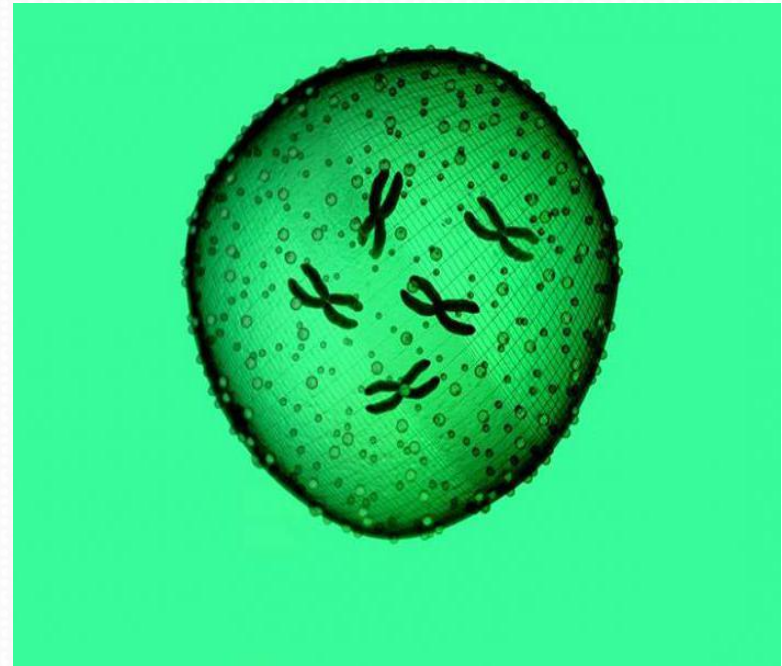
При общем осмотре необходимо акцентировать внимание на:

- задержке полового развития;
- пигментации кожных покровов;
- нарушении или отсутствии сухожильных рефлексов;
- нарушении роста;
- уменьшенных размерах миндалин, лимфатических узлов.



# Диагностика

- Определение уровня белка  $\alpha$ -фетопротейна (уровень повышен).
- ОАК(снижение уровня лейкоцитов).
- Определение концентрации антител в крови (количество антител уменьшается).
- Иммунограмма (нижение иммуноглобулина А и Е).
- Выявление генетических мутаций(11 хромосомы).
- Тест на переносимость глюкозы.





# Диагностика

- МРТ головного мозга и мозговых структур (увеличение четвертого желудочка и патологические изменения в мозжечке — дегенерация мозжечковых клеток).
- Рентген грудной клетки для исключения пневмонии, выявления изменения размеров бронхов.
- Анализ пигментных пятен (наличие гиперкератоза, отложение меланина в эпидермисе, воспалительная реакция в дерме).







# Прогноз

- Прогноз для жизни относительно неблагоприятный.
- В среднем пациенты доживают до 14-20 лет.
- Основные причины смерти:
  - ✓ опухоли, в основном лимфоидного происхождения:
    - лимфома;
    - лимфогранулематоз;
    - лейкоз;
    - ретикулосаркома;
  - ✓ тяжелые инфекционные заболевания с полиорганной недостаточностью;
  - ✓ неврологические нарушения.



# Лечение

- Симптоматическая терапия:
- ✓ гамма-глобулин и препарат «Т-активин»;
- Витаминотерапия;
- Антибиотикотерапия для борьбы с вторичной инфекцией бактериального характера (противовирусные, противогрибковые);
- Физиотерапевтические мероприятия.

## ❖ Список используемой литературы

- 1) Клиническая иммунология и аллергология, Г.Н. Дранник
- 2) Клиническая иммунология и аллергология, под ред. Л. А. Горячкиной, К.П. Кашкина
- 3) Феденко Е.С, Ильина Н.И. Аллергические заболевания кожи в клинической практике.- Российский аллергологический журнал
- 4) Шанин В. Ю.. Клиническая патофизиология. Учебник для медицинских вузов.— СПб: «Специальная Литература», 1998