Email:

conference@houghtonstreetreview.com

Website:

www.houghtonstreetreview.com/index.php/conference

© 2026 International Online Conference on Multidisciplinary Academic Research. All Rights Reserved.

Editor-in-Chief:

Dr. Ewelum Johnson Nnadi

Managing Editors:

1.Harold Jan R. Terano

2.Dr. Mandakini Singla

3.Massoud Kaykhaii







КЛИНИКО-НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ И ИММУНОЛОГИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ АТАКСИИ У ДЕТЕЙ.

Омонова У.Т
Пахратдинова К.К
Ташкентский государственный медицинский университет.
Исмаилова А.А
Институт иммунологии и геномики человека АН РУз, Ташкент.

Наследственные атаксии (НА) включают широкий спектр наследственных заболеваний, где основным симптомом является атаксия. Атаксия относится к нескоординированным, неуклюжим движениям и проблемам с ходьбой с потерей равновесия. Изменения в определенных генах вызывают НА. В большинстве случаев болезнь поражает более одного члена семьи; однако иногда семейный анамнез вообще отсутствует.

Существует четыре основных способа наследования атаксии:

- **Аутосомно-доминантное наследование:** Нужно только унаследовать один аномальный ген от любого из родителей. Человек с аномальным геном имеет 50% вероятность передать ген ребенку.
- **Аутосомно-рецессивное наследование:** Должен унаследовать аномальный ген от обоих родителей. Если у каждого родителя есть один аномальный ген, то у каждого ребенка есть 25% шанс унаследовать оба аномальных гена и заболеть. Обычно родители являются просто носителями и здоровы без признаков заболевания.
- **Х-сцепленная атаксия:** Аномальный ген находится на Х-хромосоме и передается от матери (обычно здоровой) к ребенку.
- **Митохондриальная атаксия:** Заболевание развивается, когда в митохондриальной ДНК есть аномальный ген. Митохондрии — это части клеток, которые вырабатывают энергию. Заболевание обычно передается по материнской линии.

Атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи-Бар) — генетическое заболевание, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу, характеризующееся нарушением репарации дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК). Клинически проявляется атаксией вследствие мозжечковой дегенерации, телеангиэктазией, тяжелым иммунодефицитом, предрасположенностью к онкологическим заболеваниям и повышенной чувствительностью к радиационному воздействию. Признаки и симптомы этого первичного иммунодефицитного заболевания относительно специфичны, однако разнообразие течения заболевания, множественные неврологические симптомы и вариабельность клинических особенностей часто приводят к запоздалой диагностике и неблагоприятному прогнозу.

Первичный иммунодефицит (ПИД), так же известен как врожденные ошибки иммунитета (Inborn Errors of Immunity, IEI), представляет генетически обусловленные нарушения иммунной системы. Согласно проведенным исследованиям в 2022-2024 года Международным союзом иммунологического общества были описаны 485 форм ПИД. Увеличение

Email:

conference@houghtonstreetreview.com

Website:

www.houghtonstreetreview.com/index.php/conference

© 2026 International Online Conference on Multidisciplinary Academic Research. All Rights Reserved.

Editor-in-Chief:

Dr. Ewelum Johnson Nnadi

Managing Editors:

1.Harold Jan R. Terano

2.Dr. Mandakini Singla

3.Massoud Kaykhaii







частоты выявления случаев ПИД, связано с внедрением современных методов секвенирования нового поколения (NGS) и своевременного обновления классификаций.

Нами проведено проспективное исследование 27 детей с диагнозом Первичный иммунодефицит. Синдром Луи – Бар. Известно, что синдром Луи–Бар (атаксия-телеангиэктазия, A-T) – это наследственное заболевание, связанное с дефектом гена ATM, для которого характерно сочетание прогрессирующей неврологической симптоматики, телеангиэктазий и иммунодефицита. Все дети с установленным диагнозом были осмотрены, обследованы и находятся на учете в Институте иммунологии и геномики человека АН РУз с 2017 по 2026 гг.

Анализ показал, что прогрессирующая атаксия наблюдалась у 100%, глазодвигательные нарушения в 80,8%, дизартрия у 67,3%, окулярные телеангиэктазии у 83,7%, кожные телеангиэктазии у 70,2%, синопульмональные инфекции имели 75%, пневмония у 53,8%, отит у 32,7%, синусит у 48,1%.

Наши исследования подтверждают единичные результаты исследования зарубежных авторов. Раз это иммунодефицит, следует отметить, что иммунологические нарушения были очень характерны у обследованных детей, так лимфопения встречалась у 71%, снижение B-клеток у 75%, снижение CD4+ клеток у 69%, снижение CD8+ клеток у 51%, снижение IgA у 63%.

Следовательно, ведущим клиническим проявлением синдрома Луи–Бар является прогрессирующее неврологическое поражение, прежде всего мозжечковая атаксия, практически у 100% пациентов, проявляясь неустойчивой походкой, частыми падениями, нарушением координации и равновесия. Инфекционный синдром занимает второе важное место после неврологических проявлений: синопульмональные инфекции и респираторные проявления. Клинический фенотип синдрома Луи–Бар является мультисистемным заболеванием.