

© 2022 ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России  
Поступила 04.04.2022  
Принята к печати 11.05.2022

DOI: 10.24287/1726-1708-2022-21-2-136-140

# Синдром Луи–Бар: семейный клинический случай

Т.В. Асекретова<sup>1</sup>, А.В. Синеокова<sup>2</sup>, В.В. Лебедев<sup>1</sup>, Ю.А.Родина<sup>3</sup>, Е.В. Дерипапа<sup>3</sup>

<sup>1</sup>ГБУЗ «Детская краевая клиническая больница» Министерства здравоохранения Краснодарского края, Краснодар

<sup>2</sup>ООО «Клиники Чайка», Москва

<sup>3</sup>ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России, Москва

## Контактная информация:

Асекретова Татьяна Валерьевна, врач-детский онколог отделения онкологии и гематологии с химиотерапией ГБУЗ «Детская краевая клиническая больница» Министерства здравоохранения Краснодарского края  
Адрес: 350007, Краснодар, Площадь Победы, 1  
E-mail: tasekretova75@gmail.com

Атаксия-телеангиэктазия (АТ), или синдром Луи–Бар, относится к классическим синдромальным формам первичных иммунодефицитов. Помимо прогрессирующей неврологической симптоматики АТ характеризуется крайне высокой склонностью к онкологическим заболеваниям, а также аутоиммунными проявлениями, частыми из которых являются различные формы интерстициальной болезни легких. Кроме того, АТ характеризуется выраженной отсрочкой постановки диагноза, что и демонстрирует представленный в статье семейный клинический случай. Родители пациентов дали согласие на использование информации, в том числе фотографий детей, в научных исследованиях и публикациях.

**Ключевые слова:** первичный иммунодефицит, атаксия-телеангиэктазия, интерстициальная болезнь легких, TREC, неонатальный скрининг

Асекретова Т.В. и соавт. Вопросы гематологии/онкологии и иммунопатологии в педиатрии. 2022; 21 (2): 136–140. DOI: 10.24287/1726-1708-2022-21-2-136-140

© 2022 by «D. Rogachev NMRCPHOI»

Received 04.04.2022

Accepted 11.05.2022

## A familial case of Louis-Bar syndrome

T.V. Asekretova<sup>1</sup>, A.V. Sineokova<sup>2</sup>, V.V. Lebedev<sup>1</sup>, Yu.A. Rodina<sup>3</sup>, E.V. Deripapa<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Children's Regional Clinical Hospital of Ministry of Healthcare of the Krasnodar Region, Krasnodar

<sup>2</sup>Chaika Clinics, Moscow

<sup>3</sup>Dmitry Rogachev National Medical Research Center of Pediatric Hematology, Oncology and Immunology of Ministry of Healthcare of the Russian Federation, Moscow

Ataxia-telangiectasia (AT) represents a typical syndromic form of primary immunodeficiencies. Besides progressive neurological features, patients with AT have a high risk of malignancies, as well as autoimmune complications, with interstitial lung disease being one of the most frequent. AT is also characterized by a significant diagnostic delay, which was demonstrated in our case report. The patients' parents gave their consent to the use of their children's data, including photographs, for research purposes and in publications.

**Key words:** primary immunodeficiency, ataxia-telangiectasia, interstitial lung disease, TREC, neonatal screening

Asekretova T.V., et al. Pediatric Hematology/Oncology and Immunopathology. 2022; 21 (2): 136–140.

DOI: 10.24287/1726-1708-2022-21-2-136-140

**Correspondence:**  
Tatiana V. Asekretova, a pediatric oncologist at the Department of Oncology, Hematology and Chemotherapy of Children's Regional Clinical Hospital of Ministry of Healthcare of the Krasnodar Region  
Address: 1 Pobedy Square, Krasnodar 350007, Russia  
E-mail: tasekretova75@gmail.com

Первичные иммунодефициты (ПИД) – это генетически детерминированные заболевания, обусловленные нарушением сложного каскада реакций, необходимых для элиминации чужеродных агентов из организма, развития адекватных воспалительных реакций и поддержания аутоотолерантности. Типичными проявлениями ПИД являются тяжело протекающие бактериальные, вирусные и грибковые инфекции, аутоиммунные заболевания и повышенная склонность к развитию злокачественных новообразований [1].

Синдром Луи–Бар, или атаксия-телеангиэктазия (АТ), – это заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, характеризующееся нарушением репарации дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК), иммунодефицитом, мозжечковой дегенерацией, телеангиэктазиями различной локализации, предрасположенностью к онкологическим заболеваниям, чувствительностью к радиационным воздействиям [2, 3]. Частота возникновения данного синдрома составляет 1:40 000–1:100 000 живорожденных [4].

В основе синдрома Луи–Бар лежит мутация гена, находящегося на длинном плече хромосомы 11, которая получила название «мутации АТ» (АТМ) [5]. Ген АТМ кодирует ДНК-зависимую протеинкиназу, главная функция которой заключается в активации комплекса ферментативных процессов, направленных на восстановление двухцепочечных разрывов ДНК. Она также контролирует клеточное деление путем замедления процесса вступления клетки в клеточный цикл [6]. Пациенты с АТ обладают повышенной чувствительностью к радиации в результате нарушения нормальной работы клеточного цикла при отсутствии АТМ-протеинкиназы или ее сниженной функциональной активности. При воздействии радиации клеточный цикл может быть блокирован в 2 критических точках: переход из G1- в S-фазу и из G2- в M-фазу. В отсутствие АТМ в опухолевых клетках точка контроля клеточного цикла в типичных случаях нерегулируемая [7].

АТМ-протеинкиназа реагирует не только на патологическое повреждение ДНК, но и активируется в

ответ на физиологические разрывы в ДНК, возникающие при V(D)J-рекомбинациях во время созревания В- и Т-клеток, необходимых для формирования BCR- и TCR-рецепторов. АТМ-протеинкиназа участвует в восстановлении целостности таких разрывов ДНК [8]. Также этот белок предохраняет хромосомы от ускоренной потери теломер – структур, находящихся на конце хромосом, препятствующих их разрушению. При созревании лимфоциты проходят этапы быстрой пролиферации, и отсутствие АТМ-протеинкиназы приводит к ускоренному разрушению теломер и развитию дисфункции В- и Т-клеток, в результате чего развивается иммунодефицит [5].

Проявления АТ обычно появляются в раннем возрасте. Первым признаком заболевания может быть атаксия, которая проявляется, когда ребенок начинает ходить. Ребенок неустойчив, заваливается на сторону, шатается, падает вбок или назад, с возрастом он не может ходить без посторонней помощи. Нередко атаксия у ребенка раннего возраста расценивается педиатрами и неврологами как проявление детского церебрального паралича, что приводит к поздней диагностике ПИД [9].

Также с возрастом у пациентов может появляться и другая неврологическая симптоматика: в 90% случаев встречаются хореоатетоз и дистония, у четверти пациентов – миоклонус, глазодвигательные нарушения, дизартрия, гипомимия, арефлексия [10]. Глазодвигательные признаки и дизартрия проявляются уже в раннем школьном возрасте, отмечаются гипомимия, арефлексия. Экстрапиримидные двигательные расстройства и глазодвигательная апраксия развиваются в детском возрасте, тогда как полиневропатия и заболевания двигательных нейронов обычно появляются во втором десятилетии жизни. Дисфункция центральной и периферической нервных систем приводит к прогрессирующим моторным (в том числе нарушение координации глотания) нарушениям, изменениям осанки и контрактурам суставов. В литературе также описаны нарушения глотания и потенциальная связь между дисфагией и характерной нутритивной недостаточностью у пациентов с АТ [9, 10]. Неврологические двигательные функции у них ухудшаются с возрастом и к 10–12 годам дети оказываются прикованными к инвалидному креслу [6]. Умственная отсталость не является доминирующим признаком АТ.

Также значимым симптомом заболевания являются телеангиэктазии. Это расширенные сосуды, локализующиеся обычно в уголках глаз или на коже ушей и щек, подвергающихся воздействию солнечного света. Телеангиэктазии иногда присутствуют при рождении, а в некоторых случаях могут развиваться только в подростковом возрасте [9].

Характерными лабораторными изменениями являются повышенный уровень альфа-фетопротеина

в сыворотке крови, а также снижение количества лимфоцитов в общем анализе крови.

Нарушение иммунологического статуса выявляется почти у всех пациентов с АТ. Встречаются разные сочетания гипогамма- и дисиммуноглобулинемии, наиболее частыми из которых являются отсутствие иммуноглобулина А (50–80% пациентов), снижение иммуноглобулина G2 и повышение иммуноглобулина М [11]. Со стороны клеточного звена иммунитета отмечается снижение пролиферативного ответа Т- и В-лимфоцитов на митогены и CD4 Т-лимфоцитов, особенно за счет клеток памяти. Эти иммунологические нарушения приводят к рецидивирующим бронхолегочным инфекциям, частота и тяжесть которых варьируют.

Синуситы и пневмонии развиваются примерно у 80% больных. Инфекции верхних дыхательных путей и бронхит наиболее часто встречаются у детей младшего возраста, а инфекции нижних дыхательных путей – у более старших пациентов. Вирусы являются наиболее распространенными патогенами в первые 2 года жизни, в то время как с возрастом распространенными бактериальными патогенами становятся *Haemophilus influenzae*, *Streptococcus pneumoniae* и *Staphylococcus aureus* [2, 10]. Также одной из причин рецидивирующих бронхолегочных инфекций является наличие синдрома хронической микроаспирации вследствие неврологического дефицита пациентов.

Помимо инфекционных осложнений у пациентов с АТ развиваются аутоиммунные осложнения, среди которых часто встречаются гранулематозный дерматит, артрит, интерстициальная болезнь легких (ИБЛ) [12, 13]. ИБЛ наблюдается примерно у 25% пациентов с АТ. При исследовании функции легких у большинства больных наблюдается сочетание обструктивного и рестриктивного типов нарушения или преимущественно рестриктивного типа [10].

Пациенты с АТ имеют высокий риск развития злокачественных заболеваний. Особенно часто встречаются лимфомы и лейкозы [10]. Нелимфоидные опухоли составляют около 13–22% всех злокачественных новообразований у пациентов с АТ, обычно они наблюдаются после подросткового возраста и могут включать опухоли яичников, матки, желудка, печени и околоушных желез. Частота развития и вид онкологических осложнений не зависят от типа мутаций в гене АТМ [7].

Куративных методов лечения пациентов с АТ в настоящее время нет. Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК) является обнадеживающим методом коррекции иммунитета и предотвращения развития гематологических злокачественных новообразований, однако она не применяется у пациентов с АТ из-за высокой токсичности при проведении режимов кондиционирования.

Имеется лишь несколько сообщений о случаях пациентов с АТ, успешно перенесших аллогенную ТГСК в рамках протокола лечения злокачественных новообразований [14].

В ходе консервативного лечения пациенты получают пожизненную симптоматическую, противомикробную и поддерживающую терапию, а также заместительную терапию иммуноглобулином [5].

Лечение злокачественных новообразований с использованием стандартных протоколов химиотерапии и облучения может быть смертельным для больных АТ. Лучевая терапия категорически не рекомендуется. Кроме того, следует избегать приема радиомиметических (таких как блеомицин) и нейротоксических препаратов или проводить редукцию доз [15].

### КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Родители пациентов дали согласие на использование информации, в том числе фотографий детей, в научных исследованиях и публикациях.

Мальчик И., 2012 года рождения, рожден от неотягощенной первой беременности и родов, от здоровых родителей. Первые месяцы жизни протекали без особенностей, однако в дальнейшем отмечалась задержка моторного развития: поздно начал держать голову, сидеть, стоять у опоры начал после года, ходить за руку – после 1,5 года. Походка была неустойчивой, пошатывался, часто падал. В связи с этим наблюдался у невролога с диагнозом: резидуальная энцефалопатия, нижний спастический парез. Регулярно госпитализировался в стационар по месту жительства для восстановительного лечения. С возрастом атаксия прогрессировала, ребенку стало тяжело ходить на длинные расстояния. Кроме того, с первого года жизни отмечались частые инфекционные заболевания: острые респираторные вирусные инфекции протекали длительно, часто возникали отиты, фарингиты, тонзиллиты, инфекции мочевыводящих путей, требующие назначения антибактериальной терапии.

В 2018 г., когда мальчику было 5 лет, в семье родился второй ребенок – девочка В. С 6 месяцев она часто болела респираторными заболеваниями,

такими как гнойные риниты, отиты, тонзиллиты, острый бронхит, требующими назначения антибактериальной терапии. У девочки также отмечалась задержка моторного развития, начала ходить в 1 год 4 месяца, походка неустойчивая, пошатывание.

По совокупности данных у детей было заподозрено генетическое заболевание. При молекулярно-генетическом обследовании обоих детей были выявлены мутации с.2554C>T p.(Gln852Ter) и с.3304G>T p.(Gly1102Ter) в гене *ATM* в компунд-гетерозиготном состоянии. Таким образом, был подтвержден диагноз синдрома Луи–Бар, пациенты направлены на обследование в отделение иммунологии НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева.

При осмотре детей в возрасте 7 и 2 лет соответственно у них отмечались неврологические симптомы в виде атаксии (нарушение походки – могут ходить с поддержкой на короткие расстояния), задержки речевого развития (говорят мало, неразборчиво), а также наличие телеангиэктазий на конъюнктиве и коже лица (рисунки 1).

Других жалоб пациенты не предъявляли, кашля и одышки не наблюдалось. По остальным органам и системам клинических симптомов выявлено не было.

При лабораторном обследовании у обоих пациентов выявлены повышение альфа-фетопротеина и дисгаммаглобулинемия (таблица 1). Также у обоих больных отмечено значительное уменьшение числа CD4<sup>+</sup> Т-лимфоцитов с соответствующим снижением TREC, а также у мальчика И. наблюдается снижение В-лимфоцитов и KREC (таблица 2).

Для оценки состояния легких, имея настороженность в отношении возможного развития ИБЛ, пациентам была проведена мультиспиральная компьютерная томография органов грудной клетки. У девочки В. изменений выявлено не было, однако у мальчика И. в паренхиме обоих легких определялись очаги уплотнения легочной ткани размерами до 9 мм (рисунки 2). Выполнена бронхоскопия с забором бронхоальвеолярного лаважа, инфекционных причин поражения легких не обнаружено.

Учитывая изменения на мультиспиральной компьютерной томографии органов грудной клетки,

**Рисунок 1**  
Телеангиэктазии на конъюнктиве и коже пациента с АТ

Figure 1  
Conjunctival and skin telangiectasias in the patient with ataxia-telangiectasia (AT)



**Таблица 1**  
Показатели иммуноглобулинов у пациентов с АТ

**Table 1**  
Immunoglobulin levels in the patients with AT

Показатель Parameter	Мальчик И. Boy I.	Девочка В. Girl V.	Нормальное значение Normal range
Иммуноглобулин А, г/л Immunoglobulin A, g/L	0,7	0,1	0,9–2,5
Иммуноглобулин М, г/л Immunoglobulin M, g/L	3,48	2,26	0,6–2,0
Иммуноглобулин G, г/л Immunoglobulin G, g/L	5,93	3,43	7,4–16,6
Альфа-фетопропротеин, МЕ/мл Alpha-fetoprotein, IU/mL	143,8	46,1	0–5,8

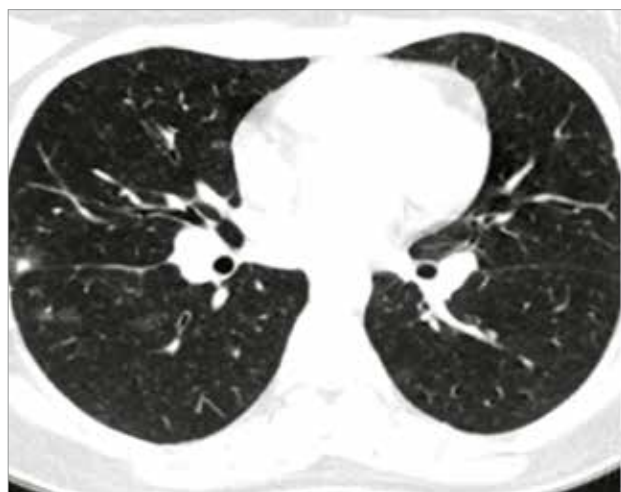
**Таблица 2**  
Основные иммунологические показатели пациентов с АТ

**Table 2**  
Main immunological parameters of the patients with AT

Показатель Parameter	Мальчик И. Boy I.	Девочка В. Girl V.	Нормальное значение Normal range
CD3 <sup>+</sup> , %	37,6	34,3	66–81
CD3 <sup>+</sup> , × 10 <sup>9</sup> /л CD3 <sup>+</sup> , × 10 <sup>9</sup> /L	2,86	0,49	1,4–2
CD3 <sup>+</sup> /CD4 <sup>+</sup> , × 10 <sup>9</sup> /л CD3 <sup>+</sup> /CD4 <sup>+</sup> , × 10 <sup>9</sup> /L	0,45	0,34	0,7–1,1
CD3 <sup>+</sup> /CD8 <sup>+</sup> , × 10 <sup>9</sup> /л CD3 <sup>+</sup> /CD8 <sup>+</sup> , × 10 <sup>9</sup> /L	2,27	0,1	0,6–0,9
CD19 <sup>+</sup> , %	4,8	25,3	12–22
CD19 <sup>+</sup> , × 10 <sup>9</sup> /л CD19 <sup>+</sup> , × 10 <sup>9</sup> /L	0,2	0,36	0,3–0,5
TREC, × 10 <sup>5</sup> /лейкоциты TREC, × 10 <sup>5</sup> /leukocytes	20	80	470–4100
KREC, × 10 <sup>5</sup> /лейкоциты KREC, × 10 <sup>5</sup> /leukocytes	94	800	780–7700

**Рисунок 2**  
Десквамативная пневмония у пациента с АТ

**Figure 2**  
Desquamative pneumonitis in the patient with AT



в целях верификации генеза поражения легких пациенту проведена торакоскопическая биопсия легкого. По данным гистологического исследования биоптата выявлены признаки интерстициального поражения легочной ткани по типу десквамативной пневмонии.

Обоим пациентам была инициирована терапия препаратами иммуноглобулинов для внутривенного

введения. Мальчику И. назначена ингаляционная терапия топическими стероидами по поводу ИБЛ.

Для оценки состояния легких, имея настороженность в отношении возможного развития ИБЛ, пациентам была проведена мультиспиральная компьютерная томография органов грудной клетки. У девочки В. изменений выявлено не было, однако у мальчика И. в паренхиме обоих легких определялись очаги уплотнения легочной ткани размерами до 9 мм (рисунки 2). Выполнена бронхоскопия с забором бронхоальвеолярного лаважа, инфекционных причин поражения легких не обнаружено.

Учитывая изменения на мультиспиральной компьютерной томографии органов грудной клетки, в целях верификации генеза поражения легких пациенту проведена торакоскопическая биопсия легкого. По данным гистологического исследования биоптата выявлены признаки интерстициального поражения легочной ткани по типу десквамативной пневмонии.

Обоим пациентам была инициирована терапия препаратами иммуноглобулинов для внутривенного введения. Мальчику И. назначена ингаляционная терапия топическими стероидами по поводу ИБЛ.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Семейный клинический случай, рассмотренный в данной работе, наглядно демонстрирует особенности клинического течения синдрома Луи–Бар: аутосомно-рецессивный тип наследования, ранний дебют симптомов, наличие типичных лабораторных изменений. К сожалению, данный случай также демонстрирует отсрочку постановки диагноза, что привело к развитию осложнений в отсутствие своевременно начатой терапии.

## МНЕНИЕ ЭКСПЕРТА

**А.Ю. Щербина, профессор, заведующая отделением иммунологии ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России**

Комбинированный иммунодефицит с АТ – синдромом Луи–Бар – является нерешенной проблемой клинической иммунологии. С одной стороны, несмотря на возможность частичной или полной коррекции иммунологических дефектов доступными на сегодняшний день методами лечения, АТ остается неизлечимым заболеванием. Прогрессия неврологического дефицита, а также повышенная склонность к онкологическим заболеваниям не могут быть устранены ни консервативными методами терапии, ни проведением ТГСК.

С другой стороны, пациенты с АТ представляют из себя группу с наибольшей отсрочкой диагноза,

которая, по данным Российского регистра ПИД, достигает 15 лет [4], несмотря на наличие классического сочетания симптомов атаксии, телеангиэктазий и инфекций.

Дети и затем взрослые с АТ являются глубокими инвалидами. В описанном семейном случае своевременная постановка диагноза у первого ребенка в семье позволила бы назначить ему своевременное лечение, а также путем проведения пренатальной диагностики предотвратить рождение второго больного ребенка. Именно поэтому так важна настороженность врачей различных профилей (в данном случае – неврологов и педиатров) в отношении различных форм ПИД.

Расширение неонатального скрининга до 36 заболеваний, включая наиболее тяжелые ПИД, в 2023 г. позволит во многом решить проблему их поздней диагностики. По данным российских и зарубежных исследований, синдром Луи–Бар подлежит выявлению с помощью методики исследования маркеров Т- и В-лимфогенеза – TREC и KREC. Это подтверждает представленный случай: у обоих пациентов было выявлено значительное снижение показателей TREC.

После подтверждения диагноза пациенты с АТ должны регулярно проходить обследование в целях своевременного выявления злокачественных новообразований, а также других известных осложнений, например неинфекционного поражения легких. Известно, что ИБЛ может длительное время протекать бессимптомно, приводя тем не менее к фибротическим изменениям в легких. Поэтому при ведении пациентов с АТ важно найти баланс между ограничением количества диагностических рентгенографических исследований и необходимостью скрининга жизнеугрожающих осложнений.

#### ИСТОЧНИК ФИНАНСИРОВАНИЯ

Не указан.

#### КОНФЛИКТ ИНТЕРЕСОВ

Авторы статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов, о котором необходимо сообщить.

#### ORCID

**Asekretova T.V.** ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-1246-5898>

**Sineokova A.V.** ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6508-8731>

**Lebedev V.V.** ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6934-2349>

**Rodina Yu.A.** ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9857-4456>

**Deripapa E.V.** ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9083-4783>

## Литература

- Кузьменко Н.Б., Щербина А.Ю. Классификация первичных иммунодефицитов как отражение современных представлений об их патогенезе и терапевтических подходах. Российский журнал детской гематологии и онкологии 2017; 4 (3): 51–7. DOI: 10.17650/2311-1267-2017-4-3-51-57
- Хакимова Р.Ф., Камашева Г.Р. Клинико-иммунологические особенности атаксии-телеангиэктазии при динамическом наблюдении. Практическая медицина 2013; 69: 124–7.
- Минаева Н.В., Фалина А.А., Черемных Л.И., Смышляева В.В. Случай ранней диагностики синдрома Луи–Бар. Педиатрия 2017; 5: 195–7. DOI: 10.24110/0031-403X-2017-96-5-195-197
- Мухина А.А., Кузьменко Н.Б., Родина Ю.А., Хорева А.Л., Моисеева А.А., Швеи О.А. и др. Эпидемиология первичных иммунодефицитов в Российской Федерации. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского 2020; 99 (2): 16–32. DOI: 10.24110/0031-403X-2020-99-2-16-32
- Amirifar P., Ranjouri M.R., Yazdani R., Abolhassani H., Aghamohammadi A. Ataxia-telangiectasia: A review of clinical features and molecular pathology. *Pediatr Allergy Immunol* 2019; 30 (3): 277–88.
- Lee J.H., Paull T.T. Cellular functions of the protein kinase ATM and their relevance to human disease. *Nat Rev Mol Cell Biol* 2021; 22 (12): 796–814.
- Renault A.L., Mebirouk N., Cavaciuti E., Le Gal D., Lecarpentier J., Dubois d'Enghien C., et al. Telomere length, ATM mutation status and cancer risk in Ataxia-Telangiectasia families. *Carcinogenesis* 2017; 38 (10): 994–1003.
- Paull T.T. Mechanisms of ATM Activation. *Annu Rev Biochem* 2015; 84: 711–38.
- Van Os N.J.H., Haaxma C.A., van der Flier M., Merkus P.J.F.M., van Deuren M., de Groot I.J.M., et al. Ataxia-telangiectasia: recommendations for multidisciplinary treatment. *Dev Med Child Neurol* 2017; 59 (7): 680–9.
- Alyasin S., Esmaeilzadeh H., Ebrahimi N., Nabavizadeh S.H., Nemati H. Clinical Presentation of Ataxia-Telangiectasia. *Arch Iran Med* 2019; 22 (12): 682–6.
- Van Os N.J.H., Jansen A.F.M., van Deuren M., Haraldsson A., van Driel N.T.M., Etzioni A., et al. Ataxia-telangiectasia: Immunodeficiency and survival. *Clin Immunol* 2017; 178: 45–55.
- Родина Ю.А., Терещенко Г.Н., Абрамов Д.С., Щербина А.Ю. Подходы к диагностике и терапии интерстициальной лимфоцитарной болезни легких у пациентов с первичными иммунодефицитными состояниями. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского 2018; 97 (5): 130–40. DOI: 10.24110/0031-403X-2018-97-5-130-140
- Buchbinder D., Hauck F., Albert M.H., Rack A., Bakhtiar S., Shcherbina A., et al. Rubella Virus-Associated Cutaneous Granulomatous Disease: a Unique Complication in Immune-Deficient Patients, Not Limited to DNA Repair Disorders. *J Clin Immunol* 2019; 39 (1): 81–9.
- Duecker R., Baer P.C., Buecker A., Huenecke S., Pfeiffermann L.M., Modlich U., et al. Hematopoietic Stem Cell Transplantation Restores Naïve T-Cell Populations in Atm-Deficient Mice and in Preemptively Treated Patients With Ataxia-Telangiectasia. *Front Immunol* 2019; 10: 2785.
- Yanofsky R.A., Seshia S.S., Dawson A.J., Stobart K., Greenberg C.R., Booth F.A., et al. Ataxia-telangiectasia: atypical presentation and toxicity of cancer treatment. *Can J Neurol Sci* 2009; 36 (4): 462–7.