

НИЙМЕГЕНА СИНДРОМ





- **Волянская, Л. А.**

Клинико-иммунологические особенности синдрома **Ниймеген** : (клинич. случай) / Л. А. Волянская, Л. Н. Дмитраш // Клинико-лабораторный консилиум. - 2010. - **№ 2/3**. - С. 39 - 41. - Библиогр. в конце ст.

- https://www.1spbgmu.ru/images/home/universitet/izdatelstvo/Kliniko-lab_konsil/2010/klk2-333-342010.pdf

- Синдром Ниймеген относится к тяжелым наследственным заболеваниям с аутосомно-рецессивным
- типом передачи мутированного гена NBS1, который находится в 8 хромосоме (8q21). Фенотипическими признаками этого заболевания являются: микроцефалия, «птицеобразное» лицо, задержка физического и полового созревания,
- кожные поражения. Манифестация синдрома проявляется рецидивирующими, торпидными к лечению вируснобактериальными инфекциями. Последующее течение болезни часто сопровождается развитием злокачественных
- новообразований и снижением интеллекта.



- **Синдром Ниймеген в Украине** / Г. Р. Акопян, Г. В. Макух [и др.] // Клинико-лабораторный консилиум. - 2010. - **№ 4**. - С. 22 - 25. - Библиогр. в конце ст.
- https://www.1spbgmu.ru/images/home/universitet/izdatelstvo/Kliniko-lab_konsil/2010/klk4352010.pdf
- Исследованы клинико-генетические особенности синдрома Ниймеген (NBS) у украинских пациентов. Разработаны диагностика и врачебная тактика. Определена частота мутации 657del5 гена NBN в популяции Львовской области Украины.



- **Синдром Ниймеген (клиническое наблюдение)** / М. Ю. Каган [и др.] // Педиатрическая фармакология : Науч.-практ. журнал Союза педиатров России. - 2012. - **Том 9, № 3.** - С. 102-105 : ил. - Библиогр. в конце ст.
- <https://www.elibrary.ru/item.asp?id=17837006>
- Синдром Ниймеген — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, проявляющееся врожденной микроцефалией, дисморфичным лицом, комбинированным иммунодефицитом и предрасположенностью к развитию злокачественных новообразований. Заболевание является следствием мутации гена NBN, имеет распространение преимущественно среди славянских народов, у которых большинство поврежденных аллелей содержит делецию 5 пар оснований (с.657_661del5). Приводим результаты наблюдения за ребенком, у которого синдром Ниймеген осложнился острым лимфобластным лейкозом.



- **Синдром Ниймеген у детей** : клинико-лабораторная характеристика и оценка эффективности различных видов терапии / Е. В. Дерипапа [и др.]. - Текст : непосредственный // Педиатрия. - 2018. - Том 97, N 4. - С. 116 - 124. - Библиогр. в конце ст.
- В статье представлены клинико-лабораторные данные 37 пациентов с синдромом Ниймеген (СН) в возрасте от 1 года до 19 лет, наблюдавшихся в Национальном медицинском исследовательском центре детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Дмитрия Рогачева
- МЗ РФ (Москва) в период с 2012 по 2017 гг. Отмечена выраженная задержка постановки диагноза (медиана возраста – 6,5 лет), несмотря на то, что у 80% пациентов микроцефалия была диагностирована при рождении. Хотя у 80% пациентов отмечены лабораторные признаки иммунодефицита, только у 48,6% пациентов наблюдались тяжелые инфекции. Аутоиммунные осложнения, включая интерстициальное лимфоцитарное заболевание легких и гранулемы кожи, отмечены у 32,4%, злокачественные новообразования – у 67,5% пациентов. У большинства пациентов уровни КРЕС, ТРЕС были низкими, отмечена корреляция низких уровней КРЕС с аутоиммунными и онкологическими осложнениями. Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК) проведена 15 пациентам, 12 из них живы, с хорошей функцией трансплантата. Вероятность общей выживаемости после диагностики СН составила 0,77 у пациентов с ТГСК и 0,32 в группе без проведения ТГСК. Ранняя диагностика СН, повышенная настороженность в отношении развития онкологических осложнений, проведение куративного метода лечения (ТГСК) являются важными аспектами ведения данной когорты пациентов.



- **Синдром Ниймеген у девочки 6 лет / А. Ю. Юсуфова [и др.]. - Текст : непосредственный // Российский педиатрический журнал. - 2019. - Том 22, N 5. - С. 309**
- <https://www.elibrary.ru/item.asp?id=41543219>
- Актуальность. Синдром Ниймеген (СН) - аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутацией гена NBN, характеризующееся микроцефалией, иммунодефицитом и высокой предрасположенностью к онкологической патологии. Средняя длительность постановки диагноза составляет 6 лет, когда у большинства пациентов уже присутствуют жизнеугрожающие состояния. Цель: определить особенности диагностики синдрома Описание клинического случая. Девочка, 6 лет (2013 г. рождения), масса тела - 11 кг, рост-100 см, с микроцефалией, монголоидным разрезом глаз, микрогнатией. В анамнезе больной - частые острые респираторные вирусные заболевания с присоединением бактериальной инфекции. В 2017 г. девочка впервые поступила в инфекционное отделение с диагнозом: бактериальная инфекция неуточненная. В анализах крови отмечались лейкоцитоз, лимфопения, повышение уровня С-реактивного белка. В иммунограмме - уменьшение числа Т-лимфоцитов, гипогаммаглобулинемия. Был предположительно поставлен диагноз: синдром иммунной недостаточности по комбинированному типу. При телемедицинской консультации была определена необходимость исключения СН и назначена заместительная терапия внутривенным иммуноглобулином (ВВИГ). Позднее больная была госпитализирована в отделение иммунологии Национального медицинского исследовательского центра детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Дмитрия Рогачева, где диагноз СН был подтвержден. После обследования больной была назначена постоянная заместительная терапия ВВИГ, а также даны рекомендации к проведению аллогенной трансплантации гемопоэтических стволовых клеток. В настоящее время найден донор костного мозга, больная готовится к трансплантации. Вывод. Заподозрить СН можно при сочетании микроцефалии, присутствующей с рождения, повторных инфекционных заболеваний, злокачественных новообразований, задержки физического развития. Наличие трудностей ведения данной категории больных определяет необходимость разработки и совершенствования методов своевременной диагностики, лечения и предотвращения развития жизнеугрожающих состояний.



- **Диагностика и лечение** острого лимфобластного лейкоза у больного синдромом **Ниймеген**, впервые диагностированным во взрослом возрасте / К. И. Зарубина [и др.]. - Текст : непосредственный // Гематология и трансфузиология. - 2020. - **Том 65, N 1.** - С. 39-51 : ил. - Библиогр. в конце ст.
- <https://www.elibrary.ru/item.asp?id=42484551>
- Введение. Синдром Ниймеген - редкое наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся микроцефалией, комбинированным первичным иммунодефицитом, чувствительностью к радиоактивному излучению и предрасположенностью к опухолям различной природы (особенно лимфатической ткани). Этот синдром входит в группу заболеваний, характеризующихся хромосомной нестабильностью. Причиной развития заболевания является мутация в гене NBS1, который контролирует репарацию парных разрывов двуспиральной ДНК. Цель - описание клинического случая диагностики и лечения Т-клеточного острого лимфобластного лейкоза у больного с синдромом Ниймеген, впервые диагностированным во взрослом возрасте. Основные сведения. Представлено клиническое наблюдение диагностики и лечения синдрома Ниймеген у молодого человека, заболевшего de novo Т-клеточным острым лимфобластным лейкозом. Описанное наблюдение демонстрирует сложность диагностики наследственных генетических синдромов на ранних этапах болезни. С течением времени, когда начинают развиваться поздние осложнения, а именно, заболевания опухолевой природы у детей и молодых взрослых, генетическая природа этого феномена становится более очевидной. Большое значение имеет как можно более раннее выявление у ребенка наследственного генетического синдрома.



- Nijmegen Breakage Syndrome 1 (NBS1) Gene Polymorphism and Overall Survival in Breast Cancer /R.D. Van Wyhe [et al] // International Journal of Radiation Oncology, Biology, Physics. – 2017. – Vol. 99, № 2. – P. S52-S53.
- <https://www.clinicalkey.com/#!/content/journal/1-s2.0-S0360301617311835>



- Nijmegen breakage syndrome: Long-term monitoring of viral and immunological biomarkers in peripheral blood before development of malignancy /K. H. Chrzanowska [et al] // Clinical Immunology – 2010. – Vol.135, № 3. - P.440-447.
- <https://www.clinicalkey.com/#!/content/journal/1-s2.0-S1521661610000100>