

НАРУШЕНИЯ МЕТАБОЛИЗМА ЛИПОПРОТЕИНОВ И НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ: СИНДРОМ БАССЕНА-КОРНЦВЕЙГА (ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ).**А.В. Суханов**

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение "Научно-исследовательский институт терапии и профилактической медицины" (ФГБНУ НИИТПМ), 630089, г. Новосибирск, ул. Б. Богаткова, 175/1

Данные литературы о связи пониженного уровня липидов (гипохолестеринемии) с возникновением неврологических расстройств у детей и подростков до настоящего времени остаются ограниченными. Резкое снижение содержания или отсутствие в крови холестерина, фосфолипидов, триглицеридов, хиломикронов, апоВ ведёт к развитию абеталипопротеинемии (синдром Бассена-Корнцвейга). Ключевыми клиническими симптомами этого состояния являются задержка психомоторного развития, прогрессирующая cerebellarная атаксия, пигментная дегенерация сетчатки, периферическая нейропатия, а также грубые изменения скелета — выраженный сколиоз и pes cavus. Ключевые лабораторные признаки — изменения в липидном спектре (резкое снижение содержания или отсутствие в крови апоВ, общего холестерина, фосфолипидов, триглицеридов, хиломикронов) и акантоцитоз в мазке крови. Лечение основано на восполнении жирорастворимых витаминов и симптоматической терапии.

Ключевые слова: синдром Бассена-Корнцвейга; гипохолестеринемия; аполипопротеин В; периферическая нейропатия; cerebellarная атаксия; пигментный ретинит.

Нарушения метаболизма в системе липопротеинов (в частности, связанные с обменом липопротеина В) и ассоциированные с этим поражения нервной системы в настоящее время недостаточно известны среди российских врачей. Синдром Бассена-Корнцвейга является одним из них. В отечественной литературе существует очень небольшое количество публикаций, посвящённых этому синдрому (например, опубликованная в 2012 году статья Поляковой С.И. и соавт.). Между тем, знание этой нозологической формы необходимо не только неврологам, но и медицинским генетикам, и офтальмологам.

В современной отечественной неврологической литературе, посвящённой липидным нарушениям, отмечается некоторый перекос в сторону изучения

аполипопротеина Е (в частности, при болезни Альцгеймера [Суханов А.В. и соавт., 2001, 2011]). В то же время, о других липопротеинах сыворотки крови практически не упоминается. Кроме того, подавляющее большинство работ связано с исследованием гиперхолестеринемии и ассоциированных с ней заболеваний, а состояния, сопровождающиеся низким уровнем липидов, незаслуженно обойдены вниманием. Известно, что аполипопротеины (апо) выполняют не только структурную функцию, но и обеспечивают активное участие ЛП-комплексов в транспорте липидов в токе крови от мест их синтеза к клеткам периферических тканей, а также в обратном транспорте холестерина (ХС) в печень для дальнейших метаболических превращений. Апопротеины вы-

Суханов Андрей Владимирович — канд. мед. наук, с. н. с. лаборатории психологических и социологических проблем терапевтических заболеваний. 630089, г. Новосибирск, ул. Б. Богаткова, 175/1, ФГБУ "НИИТПМ" СО РАН, Тел.: (383) 221–34–36. E-mail: 25081973@mail.ru.

полняют функцию лигандов во взаимодействии липопротеиды (ЛП) со специфическими рецепторами на клеточных мембранах, регулируя тем самым гомеостаз ХС в клетках и в организме в целом. Не меньшее значение имеет также регуляция апопротеинами активности основных ферментов липидного обмена (лецитин-холестерин-ацилтрансфераза [ЛХАТ], липопротеидлипаза [ЛПЛ], печеночная триглицеридлипаза [П-ТГЛ]). Сейчас апопротеины В привлекают к себе пристальное внимание прежде всего по той причине, что они являются компонентами всех классов ЛП, с которыми связывают развитие атеросклероза.

В крови обнаружены 2 основные формы апопротеина В, обозначенные как апо В-100 и апо В-48 и имеющие молекулярную массу (ММ) 512 и 241 кДа соответственно. Цифровые обозначения при букве «В» условны, они предложены J. Kane и соавт. (1980): максимальная ММ апо В принята за 100, ММ другой формы, а также некоторых крупных фрагментов рассчитывается относительно этой величины. Так, апо В-48 имеет ММ, составляющую 48% от максимальной. Дополнительно в крови некоторых лиц обнаружены и охарактеризованы два других фрагмента: апо В-74 и апо В-26 [Kane J., 1983]. Считается, что эти фрагменты могут образовываться в крови в процессе протеолитической деградации апо В-100. В целом сейчас известно до 10 различных «укороченных» форм апо В. Апо В-100 относится к секреторным белкам. Он синтезируется в клетках печени (гепатоцитах) на полисомах, связанных с шероховатым эндоплазматическим ретикуломом. Как только апопротеин освобождается из рибосомы, он связывается, как предполагают, с особыми цитоплазматическими «частицами узнавания» и направляется в аппарат Гольджи для окончательного созревания [Bostrom K. et al., 1986]. Время, необходимое для синтеза апо В-100 клетками Нер G-2, приблизительно равно 14 минутам; окончательно из клетки он секреторируется только через 30 мин.

Апо В-100 секреторируется печенью в составе н-ЛПОНП (ЛП-В) согласно классификации P. Alaupovic (1978) и остается в пределах той же частицы до самых последних ступеней ее деградации. Апо В-100 обнаружен в аорте человека в местах скопления липидов и в области атеросклеротических бляшек [Денисенко А.Д. и др., 1976; Hoff H., Gaubatz J., 1982, и др.]. Показано, что у человека содержание апо В в биоптатах аорты, полученных во время хирургических операций на коронарных артериях, коррелирует с концентрацией ХС, ТГ, ХС ЛПНП и апо В в плазме крови [Linden T. et al., 1989].

Апо В-100 относится к многофункциональным белкам. Он участвует в формировании липид-белковых комплексов: липопротеидов очень низкой плотности (ЛПОНП), β -ЛПОНП, липопротеидов

низкой плотности (ЛПНП), ЛП (а), в обеспечении их секреции из клеток, в которых они образуются; в транспорте триглицеридов (ТГ) и ХС в токе крови в составе указанных ЛП. Особая роль отводится апо В-100 в специфическом взаимодействии ЛПНП₂, мелких частиц ЛПОНП (Sf 20-60) и ЛППП с апо В, Е-рецепторами на плазматических мембранах клеток паренхиматозного и соединительнотканного типа.

S. Olofsson и соавт. (1987), суммируя данные о структуре апо В-100, выделяют следующие ее черты:

- остатки цистеина группируются в N-концевой части молекулы;
- молекула содержит амфипатные α -спирали и амфипатные β -складчатые структуры;
- имеются области, проявляющие гомологию с рецепторсвязывающим доменом апо Е (см. ниже).

На долю апопротеина В-100 в ЛПНП приходится 96–98% общей массы белка, в ЛПОНП – до 40%.

Апопротеин В-48 имеет в своем составе 2152 аминокислотных остатка и синтезируется, в отличие от Апо В-100, главным образом в кишечнике [Kane J., 1983]. Основная функция этого белка заключается в формировании ХМ и ЛПОНП энтероцитами, в обеспечении направленной секреции пищевых ТГ в составе этих ЛП в лимфу, а затем транспорта ТГ в крови. В отличие от апо В-100, апо В-48 не участвует в аффинном взаимодействии с апо В, Е-рецепторами клеточных мембран; связывание ремнантных частиц, содержащих этот апобелок, осуществляется при участии апо Е, передаваемого на них в токе крови с ЛПВП.

Согласно современным представлениям, синтез апо В-100 и апо В-48 контролируется одним геном, расположенным на дистальном конце хромосомы 2 [Knott T. et al., 1985; Young S. et al., 1986, и др.]. Образование апо В-48 происходит за счет посттрансляционной модификации полноразмерной мРНК. В этом случае мРНК апо В претерпевает так называемое редактирование. При этом в кодоне САА, кодирующем глутамин (Gln₂₁₅₃), с помощью еще не до конца выясненных энзиматических реакций происходит замена нук-леотида С на U, так что образуется стоп-кодон UАА. Появление стоп-кодона в результате редактирования мРНК апо В-100 приводит к синтезу более короткого полипептида апо В-48, синтезирующегося у человека главным образом клетками эпителия тонкой кишки. Установлено, что синтез апо В-48 стимулируется в кишечнике приемом жирной пищи [Krishnaiah K. et al., 1980].

Известно более 20 различных мутаций гена апо В, ведущих к образованию укороченного белка (от апо В-2 до апо В-89). Характерно, что лица с такого рода мутациями имеют не повышенный, а пониженный уровень ХС в крови (гипохолестеринемия, гипо- β -липопротеидемия). Предполагается, что это может быть

связано либо с замедленной секрецией ЛПП-частиц, содержащих мутантный апобелок, либо с повышенной скоростью катаболизма таких ЛП. В пользу последнего предположения говорит тот факт, что в опытах *in vitro* такие укороченные апобелки, как апо В-87 и апо В-89, проявляли более сильное сродство к ЛПНП-рецептору, чем апо В-100 [Krul E. et al., 1989].

Гетерозиготы с семейной гипохолестеринемией имеют уровень ХС в крови порядка 90–135 мг/дл и не проявляют признаков ИБС. Однако у части гомозигот, у которых уровень ХС в крови ниже 50 мг/дл, выявляется и чрезвычайно низкий уровень ТГ (10–20 мг/дл) из-за неспособности печени формировать богатые триглицеридами ЛПОНП. Отмечаются симптомы недостаточного всасывания ХС, жиров и жирорастворимых витаминов, стеаторея, акантоцитоз и др. [Malloy M., Kane J., 1982].

Распространенность мутаций гена апо В, ведущих к развитию гипохолестеринемии, не известна, однако предполагается, что гетерозиготная форма встречается с частотой 1:1000 [Farese R. et al., 1992].

Резкое снижение содержания или отсутствие в крови холестерина, фосфолипидов, триглицеридов, хиломикронов, апоВ ведёт к развитию абеталипопротеинемии.

Первый случай этого заболевания был описан американским врачом Авраамом Корнцвейгом (Abraham Leon Kornzweig) и американским терапевтом и гематологом канадского происхождения Франком Альбертом Бассеном (Frank Albert Bassen) в 1950 г. (Bassen F.A., Kornzweig A.L., 1950) у 18-летней еврейской девочки с клинической картиной фридрейховской атаксии, пигментным ретинитом и стеатореей, в крови которой были выявлены эритроциты причудливой формы. У её 9-летнего брата были обнаружены начальные признаки пигментного ретинита и такие же изменённые эритроциты в периферической крови. В настоящее время известны и другие названия этого состояния: синдром абеталипопротеинемии, синдром акантоза с пигментной дегенерацией сетчатки и атаксией.

Синдром Бассена – Корнцвейга (MIM 200100) наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Заболеваемость (инцидентность) как синдромом Бассена – Корнцвейга, так и семейной гипобеталипопротеинемией составляет менее чем 1 на 1 миллион [Lee, J., Negele, R. A., 2014.].

Заболевание обусловлено дефицитом микросомального белка-переносчика МТР, катализирующего транспорт триглицеридов, холестеринных эфиров и фосфолипидов от фосфолипидных поверхностей клеточных мембран. Ген этого микросомального белка-переносчика локализован на 2-й хромосоме 4q22–24. Белок МТР необходим для сборки липопротеинов; при его дефекте нарушается встраивание апоВ в состав липопротеинов низкой и очень низкой

плотности, что сопровождается их системным дефицитом в организме. Это приводит к нарушению метаболизма жирорастворимых витаминов – Е, А и др. (Verzini E. et al.). При этом наследственном дефекте нарушается синтез апо В-100 в печени и апо В-48 в кишечнике. В результате в энтероцитах не формируются ХМ, а в печени – ЛПОНП. В клетках этих органов накапливаются капли ТГ, нарушается всасывание пищевых липидов. В крови наблюдается полное отсутствие ХМ, ЛПОНП, ЛППП и ЛПНП, уменьшение количества ХС, ФЛ, высших полиненасыщенных жирных кислот, Е и А витаминов. Таким образом, в патогенезе этого заболевания существенное значение имеет неспособность эпителиальных клеток тонкого кишечника к транспортировке жиров, а также к образованию белка, необходимого для синтеза липопротеина. Недостаток бета-липопротеина в крови приводит к дефициту витамина А, что является причиной развития пигментной дистрофии сетчатки. Неврологические нарушения обусловлены, по-видимому, недостаточностью синтеза фосфатов. Ограниченное поступление высших жирных кислот (в частности, линолевой) приводит к нарушению структуры клеточных мембран, проявлением чего является акантоцитоз.

Неврологическая клиника заболевания во многом напоминает болезнь Фридрейха. Сенсомоторная полинейропатия, развивающаяся при этом заболевании, вероятно, обусловлена дефицитом витамина Е.

Абеталипопротеинемия манифестирует в детском или юношеском возрасте и в неврологическом статусе проявляется задержкой психомоторного развития, прогрессирующим атактическим синдромом – церебеллярной атаксией (атаксией туловища, конечностей, дизартрией, нистагмом) (с арефлексией, нарушением глубокой чувствительности и т.д.), пигментной дегенерацией сетчатки (пигментный ретинит) и нарушением зрения (которые обычно опережают развитие атаксии), периферической невропатией (атрофией перонеальной группы мышц), дизартрией. К пубертатному возрасту эти неврологические нарушения прогрессируют (нарастают мозжечковая атаксия и мышечная гипотония). Ключевые клинические симптомы, заставляющие заподозрить синдром Бассена – Корнцвейга приведены в таблице 1.

У некоторых больных выявляются грубые нарушения скелета – выраженный сколиоз и *res cavus* (что дает еще большее сходство с атаксией Фридрейха), сопровождающиеся генерализованной мышечной слабостью (рис. 1).

Глазные симптомы занимают важное место в клинике синдрома Бассена-Корнцвейга. В начале заболевания выявляется депигментация глазного дна, дегенерация сетчатки в виде очажков темного цвета (рис. 2). Позднее – пигментная дегенерация сетчатки

Таблица 1.
**Ключевые клинические симптомы
 синдрома абеталипопротеинемии.**

- 1 Нарушение равновесия и координации движений, которые обычно развивается после 10 лет
- 2 Искривление позвоночника
- 3 Ухудшение зрения, которое прогрессирует со временем
- 4 Отставание ребёнка в развитии
- 5 Резкая задержка роста ребёнка в грудном возрасте
- 6 Мышечная слабость
- 7 Сильно выступающий живот
- 8 Нечленораздельная речь
- 9 Аномалии стула, включая стеаторею, — стул бледного цвета, пенистый, зловонный



Рис 1. Стопа Фридрейха (pes cavus).

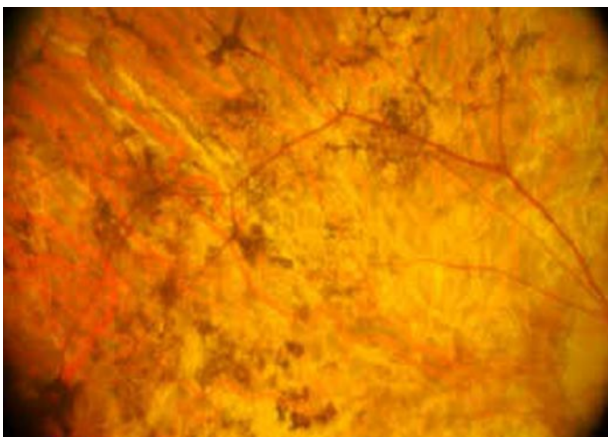


Рис 2. Глазное дно — пигментный ретинит.

с атрофией зрительных нервов и значительным понижением зрения вплоть до амавроза.

Интересны соматические проявления указанного синдрома — кардиомегалопатия с нарастающей сердечной недостаточностью, сопровождающаяся аритмией и стеаторея. При этом стеаторея начинается уже в раннем детском возрасте с появления рвоты, светлого стула с большим содержанием жира. Вследствие мальабсорбции (сочетание гиповитаминоза, анемии и гиперпротеинемии, обусловленное нарушением всасывания в тонкой кишке) дети отстают в физическом развитии, наблюдаются рахит, склонность к кровотечениям, гиповитаминозы. Важнейшим диагностическим признаком служит наличие в мазке крови большого количества деформированных эритроцитов со «звездчатыми» или «рогатыми» краями — акантоцитов (акантоциты составляют до 50–70% всех эритроцитов); это объясняется нарушением липидного состава эритроцитарных мембран. В 1952 г. был предложен термин «акантоциты» (Singer K., Fisher B., Perlstein M.A., 1952), который затем был трансформирован в «акантоциты» (Dguez G., 1959). Акантоциты были также описаны у больных с другими дислипопротеинемиями, а также при другом тяжелейшем неврологическом заболевании — болезни Галлервордена — Шпатца.

Патоморфологические изменения весьма близки к «Фридрейховским» изменениям: у больных выявляются дегенерация задних столбов спинного мозга, спиноцереbellарных трактов, белого вещества мозжечка и клеток Пуркинье, а также демиелинизация периферических нервов. Наличие указанных морфологических субстратов обуславливает то, что этот клинический синдром в целом почти полностью повторяет картину болезни Фридрейха.

Диагноз абеталипопротеинемии ставят на основании выявления соответствующих изменений в липидном спектре (резкое снижение содержания или отсутствие в крови холестерина, фосфолипидов, триглицеридов, хиломикронов, apoB) и мазке крови (акантоцитоз). Определенное дополнительное значение могут иметь данные электрофизиологических методов исследования, демонстрирующие нарушение генерации потенциалов сетчатки (электроретинография), резкое нарушение проведения по сенсорным волокнам при относительной сохранности двигательных волокон периферических нервов (ЭНМГ).

Дифференцировать синдром Бассена-Кронцвейга следует с целиакией, экссудативной энтеропатией, муковисцидозом, прогрессирующими атаксиями (особенно, с болезнью Фридрейха).

Известна и самостоятельная и клинически сходная форма генетического нарушения обмена липопротеинов — гипобеталипопротеинемия (или нормотриглицеридемическая абеталипопротеинемия,

MIM 605019), которая связана с мутациями гена апоВ на хромосоме 2p24. Для нее характерно аутосомно-доминантное наследование, а при биохимическом исследовании плазмы крови уровень холестерина обычно ниже 100 мг/дл, триглицеридов — ниже 50 мг/дл, содержание липопротеинов низкой плотности — около 50% от нормы.

Лечение обеих названных форм — абеталипопротеинемии и гипобеталипопротеинемии — основано на восполнении жирорастворимых витаминов и симптоматической терапии. Таким больным назначают чрезвычайно большие дозы витамина Е (100 мг/кг/день и более, — до 170 мг/кг в день); такая дозировка обусловлена низкой абсорбцией витамина Е в тонком кишечнике. Постоянный прием витамина Е приводит к улучшению состояния больных, предотвращению прогрессирования болезни и заметно редуцирует симптомы полиневропатии. Дополнительно рекомендуется также принимать витамины А и К (Harding A.E.). Амбулаторно назначают ретинола ацетат 100–400 МЕ/кг в сутки, викасол 5 мг/сут, другие витамины и микроэлементы по потребности (фолиевая кислота, В₁₂, кальцитрол, витамины группы В), а также препараты кальция и железа. С целью уменьшения стеатореи назначают диету с низким содержанием жира. По мере развития цирроза печени и его декомпенсации показана трансплантация печени.

БЛАГОДАРНОСТИ

Автор статьи выражает глубокую благодарность за помощь в написании статьи академику РАН Никитину Ю.П. и академику РАН Воеводе М.И.

ЛИТЕРАТУРА

- Денисенко А.Д., Маграчева Е.Я., Климов Л.Н. Сравнительная характеристика липопротеидов сосудистой стенки и плазмы крови человека // Кардиология. — 1976. — № 7. — С. 6
- Полякова С.И. и др. Диагностика и лечение абеталипопротеинемии (клинический случай) // Российский педиатрический журнал. — 2012. — № 4.
- Суханов А.В. и др. Липидный профиль крови при болезни Альцгеймера в Сибири // Атеросклероз. 2011. Т. 7. № 2. С. 44–48.
- Суханов А.В. и др. Молекулярно-генетические факторы риска болезни Альцгеймера // Журнал неврологии и психиатрии им. Корсакова. 2001. № 1. С. 65–68.
- Bassen F.A., Kornzweig A.L. Malformation of the erythrocytes in a case of atypical retinitis pigmentosa // Blood. — 1950. — Vol. 5. — P. 381–387.
- Benayoun L., Granot E., Rizel L., Allon-Shalev S., Behar D. M., Ben-Yosef T. Abetalipoproteinemia in Israel: evidence for a founder mutation in the Ashkenazi Jewish population and a contiguous gene deletion in an Arab patient. *Molec. Genet. Metab.* 90: 453–457, 2007.
- Berriot-Varoqueaux N., Aggerbeck L., Samson-Bouma M. Et al. The role of the microsomal triglyceride transfer protein in abetalipoproteinemia // *Annu. Rev. Nutr.* — 2000. — Vol. 20. — P. 663–697.
- Bostrom K., Wettsten M., Boren J. et al. Pulse-chase studies of the synthesis and intracellular transport of apolipoprotein B-100 in Hep G2 cells // *J. Biol. Chem.* — 1986. — V. 261. — P. 13800–13806.
- Druez G. Un nouveau cas d'acanthocytose: dysmorphie erythrocytaire congenitale avec retinite, troubles nerveux et stigmates degeneratifs // *Rev. Hemat.*, 1959. — Vol. 14. — P. 3–11.
- Hoff H.F., Gaubatz J.W. Isolation, purification, and characterization of a lipoprotein containing apo B from the human aorta // *Atherosclerosis.* — 1982. — V. 42. — P. 273–282.
- Jung H., Danek A., Walker R. Neuroacanthocytosis syndromes // *Orphanet. J. Rare Dis.* — 2011. — Vol. 6. — P. 68–69.
- Kane J.P. Apolipoprotein B: Structural and metabolic heterogeneity // *Annu. Rev. Physiol.* — 1983. — V. 45. — P. 637–650.
- Kane J.P., Hardman D.A., Paulus H. E. Heterogeneity of apolipoprotein B: isolation of a new species from human chylomicrons // *Proc. Natl. Acad. Sci. USA.* — 1980. — V. 77. — P. 2465–2469.
- Knott T.J., Rail S. C., Innerarity T.L. et al. Human apolipoprotein B: Structure of carboxylterminal domains, sites of gene expression, and chromosomal localization // *Science.* — 1985. — V. 230. — P. 37–43.
- Krishnaiah K.V., Walker L.F., Borensztajn J. et al. Apolipoprotein B variant derived from rat intestine // *Proc. Natl. Acad. Sci. USA.* — 1980 — V. 71. — P. 3806–3810.
- Lee, J., Hegele, R.A. Abetalipoproteinemia and homozygous hypobetalipoproteinemia: a framework for diagnosis and management. *J. Inherit. Metab. Dis.* 37: 333–339, 2014.
- Linden T., Bondjers G., Fager G. et al. Apolipoprotein B in human aortic biopsies in relation to serum lipids and lipoproteins // *Atherosclerosis.* — 1989. — V. 77. — P. 159–166.
- Modern nutrition in health and disease / Eds M.E. Shils et al. — 1994. <http://www.vitamins.ru>
- Olofsson S.-O., Bjursell G., Boström K. et al. Apolipoprotein B: structure, biosynthesis and role in the lipoprotein assembly process // *Atherosclerosis.* — 1987. — V. 68. — P. 1–17.
- Rader D., Brewer H. Abetalipoproteinemia. New insights into lipoprotein assembly and vitamin E metabolism from a rare genetic disease // *J.A. M. A.* — 1993. — Vol. 270. — P. 865–869.
- Singer K., Fisher B., Perlstein M.A. Acanthocytosis

- (sic): a genetic erythrocytic malformation // Blood, 1952. – Vol. 7. – P. 577–591
22. Singh V. Low LDL Cholesterol (Hypobetalipoproteinemia) updated Jan 3, 2012. [http://emedicine. Medscape.com/article/121975-overview](http://emedicine.Medscape.com/article/121975-overview)
23. Young S.G., Bertics S. /., Scott T.M. et al. Parallel expression of the MB19 genetic polymorphism in apoprotein B-100 and apoprotein B-48 // J. Biol. Chem. – 1986. -V. 261. – P. 2995–2998.
24. Zamel R., Khan R., Pollex R., Hendele R. Abetalipoproteinemia: two case reports and literature review // Orphanet. J. Rare Dis. – 2008. – Vol. 3. – P. 19–29.

LIPOPROTEIN METABOLISM DISORDERS AND HEREDITARY NEUROLOGICAL DISEASE: BASSEN-KORNZWEIG SYNDROME

A.V. Sukhanov

The literature data about the association between low levels of lipids (gipoholesterinemia) with the occurrence of neurological disorders in children and adolescents at the present time remains controversial. A sharp decrease of the cholesterol, phospholipids, triglycerides, chylomicrons and apob levels or their absence leads to the development of abetalipoproteinemia (Bassen-Kornzweig syndrome). The key clinical symptoms of abetalipoproteinemia are psychomotor retardation, progressive cerebellar ataxia, pigment degeneration of the retina, peripheral neuropathy, as well as gross changes in the skeleton (severe scoliosis and pes cavus). Key laboratory signs – changes in the lipid spectrum (a sharp decrease of the blood levels of apob, total cholesterol, phospholipids, triglycerides, chylomicrons) and acanthocytes in the blood smear. The treatment is based on the replacement of fat-soluble vitamins and symptomatic therapy.

Key words: Bassen-Kornzweig syndrome; hypocholesterolemia; apolipoprotein b; peripheral neuropathy; cerebellar ataxia; retinitis pigmentosa.

*Статья поступила 09 ноября 2016 г.
Принята в печать 11 ноября 2016 г.*