

X-СЦЕПЛЕННАЯ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИЯ: ОБЗОР НАУЧНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ С ОПИСАНИЕМ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

Ю.С. Сафонова, О.С. Крымская, О.М. Стогний

ФГБОУ ВО «Тюменский государственный медицинский университет» МЗ РФ, г. Тюмень, Россия
ГАУЗ ТО «Городская поликлиника №5», г. Тюмень, Россия
Медико-санитарная часть МВД по Тюменской области, г. Тюмень, Россия

X-LINKED ADRENOLEUKODYSTROPHY: A REVIEW OF THE SCIENTIFIC LITERATURE WITH A DESCRIPTION OF A CLINICAL CASE

*Yu.S. Safonova, O.S. Krymskaya,
O.M. Stogniy*

Tyumen State Medical University, Russia, Tyumen
City polyclinic № 5, Russia, Tyumen
Medical Center of the Ministry of Internal Affairs, Russia, Tyumen

Сведения об авторах:

Сафонова Юлия Сергеевна (ORCID ID: 0009-0002-7677-2683). Место учёбы: ординатор кафедры неврологии с курсом нейрохирургии Института клинической медицины ФГБОУ ВО «Тюменский государственный медицинский университет» Минздрав России. Адрес: Россия, 625023, г. Тюмень, ул. Одесская, 54. Электронная почта: dr.safonova72@gmail.com

Крымская Олеся Сергеевна – к.м.н. (ORCID ID: 0000-0001-6434-043). Место работы и должность: доцент кафедры неврологии с курсом нейрохирургии Института клинической медицины ФГБОУ ВО «Тюменский государственный медицинский университет» Минздрав России. Адрес: Россия, 625023, г. Тюмень, ул. Одесская 54; врач-невролог, заведующая отделением профилактики ГАУЗ ТО «Городская поликлиника №5». Адрес Россия, 625049, г. Тюмень, ул. Московский тракт, 35А. Электронная почта: olesiakr@yandex.ru

Стогний Ольга Михайловна – к.м.н. (ORCID ID: 0009-0003-3720-6504). Место работы и должность: ассистент кафедры неврологии с курсом нейрохирургии Института клинической медицины ФГБОУ ВО «Тюменский государственный медицинский университет» Минздрав России. Адрес: Россия, 625023, г. Тюмень, ул. Одесская 54; врач-невролог, заведующая отделением неврологии МСЧ МВД России по Тюменской области. Адрес: Россия, 625049, г. Тюмень, ул. Кремлевская, 33/1. Электронная почта: flower2424@mail.ru

X-сцепленная аденолейкодистрофия (X-АЛД) – наследственное прогрессирующее нейрометаболическое заболевание, вызываемое мутациями в гене ABCD1 и накоплением очень длинноцепочечных жирных кислот в плазме и тканях. Пациенты имеют гетерогенные клинические проявления, которые могут включать надпочечниковую недостаточность, миелопатию и/или демиелинизацию головного мозга. В зависимости от возраста начала и степени поражения органов, X-АЛД классифицируется на семь клинических подтипов: детский церебральный, подростковый церебральный, церебральный у взрослых, аденомиелоневропатический, мозжечковый, только с недостаточностью надпочечников (болезнь Аддисона) и бессимптомный или пресимптомный типы. Клинические симптомы включают прогрессирующую дисфункцию центральной и периферической нервной системы, такую как паралич, нарушение поведения, нарушения контроля сфинктеров, потерю чувствительности или парестезии, с надпочечниковой недостаточностью или без нее. Авторами показано, что окончательный диагноз основывается на генетическом анализе для выявления мутации ABCD1. Приводится случай из собственной клинической практики.

Ключевые слова: аденолейкодистрофия, миелопатия, церебральная демиелинизация, пероксисомы

Заболевание X-сцепленная аденолейкодистрофия (X-АЛД) требует целенаправленного индивидуального подхода к каждому пациенту, проведения генетических анализов у родственников и пренатальной диагностики среди пациентов, входящих в группу риска. Ранняя диагностика и своевременно начатое лечение позволят избежать развития стойкой тяжёлой неврологической симптоматики с последующим снижением качества жизни [1].

Цель исследования – обзор публикаций клинических исследований, формирование представлений о структуре заболевания, возможной диагностике, тактике ведения пациентов с X-АЛД.

Материалы и методы. Изучены отечественные и зарубежные научные источники. Глубина поиска: 5 лет. Описан клинический случай церебральной формы X-АЛД.

Результаты. X-сцепленная аденолейкодистрофия – редкое заболевание, с рецессивным типом наследования, связанное с мутациями в гене ABCD1 и характеризуется сочетанным поражением периферической, центральной нервной систем и надпочечников [2]. В основе патогенеза X-АЛД лежит нарушение β-окисления очень длинноцепочечных жирных кислот (ОДЦЖК) с длиной углеродной цепи более C22 в пероксисомах и их накопление в токсичных концентрациях [3, 4, 5]. Токсиче-

ское действие ОДЦЖК запускает воспалительную демиелинизацию нервной ткани, а также приводит к повреждению мембран клеток, в частности клеток коры надпочечников.

Поскольку заболевание связано с X-хромосомой, мальчики и мужчины являются наиболее серьёзно поражаемыми пациентами. Частота встречаемости: 1 : 17000 живорождённых мальчиков. Женщины-носительницы обычно остаются квазисимптомными или демонстрируют только лёгкий фенотип [6].

В зависимости от возраста начала и степени поражения органов, X-АЛД классифицируется на семь клинических подтипов: церебральный (детская, подростковая, взрослая формы), адреномиелоневропатический, мозжечковый, только с недостаточностью надпочечников (болезнь Аддисона) и бессимптомный или пресимптомный типы [7].

Церебральная форма X-АЛД (ЦАЛД) манифестирует, как правило, в возрасте до 10 лет. На ранних стадиях заболевание выявляется при проведении нейровизуализации, поскольку изменения на МРТ предшествуют клиническим проявлениям. У пострадавших мальчиков впоследствии развиваются проблемы с обучением и поведением. За этой первой стадией следует неврологическое ухудшение, которое включает усиление когнитивных и поведенческих нарушений, кортикальную слепоту, центральную глухоту и развитие тетрапареза [8]. Очень редко зрительная функция относительно сохраняется, несмотря на прогрессирующее поражение центральной нервной системы. Хотя скорость ухудшения может варьироваться, типичным является быстрое прогрессирование с полной инвалидизацией от 6 мес. до 2 лет и смертью в течение 5-10 лет после постановки диагноза.

Адреномиелоневропатия (АМН) проявляется преимущественным поражением спинного мозга. Возраст начала болезни колеблется в диапазоне от 12 до 50 лет [6, 9]. На начальных этапах выявляют нижний парапарез, снижение вибрационной чувствительности. По мере прогрессирования заболевания развиваются спастический тетрапарез, нарушение всех видов чувствительности и функции тазовых органов.

Изолированная надпочечниковая недостаточность встречается с частотой 10% у лиц мужского пола старше 2 лет и характеризуется симптомами хронической надпочечниковой недостаточности [10]. В ряде случаев, у пациентов с клиникой надпочечниковой недостаточности неврологические симптомы могут развиваться через несколько лет и даже десятилетий.

У 20-50% женщин-носителей X-АЛД могут выявляться симптомы, сходные с АМН,

обычно состоящие из нарушения походки, дизурии, возникающие после 40 лет [11].

В комплекс диагностических мероприятий входит: определение уровня ОДЦЖК (особенно тетракозановой (C24:0) и гексакозановой (C26:0) кислот и их соотношений) [12, 13, 14], исследование гормонального профиля и электролитов крови, молекулярно-генетическое исследование (метод прямого секвенирования), причём для X-АЛД характерен низкий процент одинаковых мутаций, а уровень мутаций de novo составляет 8-9%. Основным инструментальным методом исследования и мониторинга является магнитно-резонансная томография головного мозга [15, 16]. Пренатальная диагностика X-АЛД проводится с использованием биохимических методов (определение уровня ОДЦЖК в плазме крови) и ДНК - анализа.

Терапевтические стратегии зависят от клинических проявлений заболевания. Проводится подбор лечебной диеты в сочетании с применением масла Лоренцо [17], посиндромная терапия в зависимости от выявляемых неврологических нарушений. Заместительная гормональная терапия успешно устраняет дефект надпочечников и предотвращает аддисоновый криз [18]. Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК) имеет доказанную эффективность в лечении церебральной формы X-АЛД [19, 20]. Проведение генотерапии с применением лентивирусного вектора можно рассматривать в качестве альтернативы трансплантации гемопоэтических стволовых клеток [21-23].

Клинический случай. Пациент К., 7 лет. Перинатальный анамнез: ребёнок от 1 беременности, протекавшей на физиологически. Роды самостоятельные в сроке 39-40 недель. Вес при рождении – 3320 гр. Раннее психомоторное развитие по возрасту. Наследственность по неврологическим заболеваниям, со слов не отягощена.

Анамнез заболевания: в возрасте семи лет ребёнок получил бытовую травму головы. В сопровождении родителей обратился в приёмное отделение ГБУЗ ТО «ОКБ №2». Выполнена КТ головного мозга: КТ-признаки патологического процесса в валике мозолистого тела справа и слева. От предложенной госпитализации родители отказались. Спустя 2 дня повторно обратились в ГБУЗ ТО «ОКБ №2» для дальнейшего обследования, ребёнок был госпитализирован в отделении нейрохирургии. Неврологический статус без особенностей.

Проведена МРТ головного мозга: МР-картина может соответствовать псевдотуморозной демиелинизации (?), полностью не исключается нео-процесс (лимфома?). Выписан

под амбулаторное наблюдение невролога с диагнозом: Новообразование головного мозга впервые выявленное.

Планово госпитализирован в ФГБУ «Федеральный нейротест» (г. Тюмень), где было проведено стереотаксическое частичное удаление (биопсия) объёмного образования. Гистологическое исследование: морфологическая картина дегенеративного, демиелинизирующего процесса белого вещества головного мозга. Заключение медико-генетического обследования на базе ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова»: X- сцепленная аденолейкодистрофия, ОММ 300100. X-сцепленный АР тип наследования.

Было проведено телемедицинское консультирование с РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова. Согласно клинко - анамнестическим данным, данным МРТ головного мозга (демиелинизирующий процесс теменно-затылочных областей), генетического консультирования (обнаружена мутация гена ABCD1) у ребёнка имеет место пероксисомное заболевание: X-сцепленная аденолейкодистрофия. В терапии: Детралекс 500 мг по 1 таб. вечером, Тералиджен 5 мг по 1/2 таб. на ночь, Келтикан.

Спустя 2 месяца от начала заболевания экстренно поступил в ГБУЗ ТО «ОКБ№2» с жалобами на слабость, вялость, плаксивость. В приёмном отделении рвота трёхкратно. Помимо данных остро возникших жалоб, также имелись жалобы на то, что ребёнок перестал понимать (слышать?) обращённую речь, плохо вступает в контакт с окружающими, речь перестала быть адекватной.

Неврологический статус: в сознании, на осмотр реагирует недовольством, плачем. Общемозговая симптоматика на момент осмотра проявлений болевого синдрома нет, рвоты нет. Менингеальной симптоматики нет. ЧМН: Движения глаз в полном объёме, нистагма, анизокории нет, за предметами следит. Лицо в покое и при эмоциях – симметричное. Глотание, фонация не нарушены. Речь – нечёткая, невнятная. Язык в полости рта. Тонус мышц – несколько дистоничен, симметричен. Сухожильные и периостальные рефлексы – с рук живые, симметричные, с ног коленный справа торпидный, снижен, слева коленный рефлекс не вызывается, ахилловы рефлексы не вызываются. Патологические стопные рефлексы – отрицательны. Функции тазовых органов контролирует.

По данным ОАК: нейтрофильный лейкоцитоз. Биохимический анализ крови без патологических изменений. Уровень глюкозы, кортизола в пределах нормы. УЗИ органов брюшной полости: Эхоструктурные изменения па-

ренхиматозных органов брюшной полости и почек не лоцируются.

Проведена МРТ головного мозга с внутривенным контрастированием: признаки аденолейкодистрофии мозолистого тела. В сравнении с предыдущим исследованием основные участки поражения в теменных областях в прежнем объёме, более выражена перифокальная реакция белого вещества на уровне лобно-теменных переходов.

Проконсультирован офтальмологом. Заключение: Отёк диска зрительного нерва обоих глаз начальная стадия.

Клинический диагноз: X-сцепленная аденолейкодистрофия (церебральная форма). Отёк диска зрительного нерва обоих глаз начальная стадия. Функциональное нарушение желудочно-кишечного тракта. Недостаточная сформированность средств языка. Дизартрия тяжёлой степени. Проведено лечение: Фриостерин, Метоклопрамид, Дексаметазон. На фоне лечения динамика положительная, самочувствие нормализовалось. Выписан под амбулаторное наблюдение невролога. Рекомендовано продолжить приём ранее назначенной терапии: Детралекс 500 мг по 1 таб. вечером, Тералиджен 5 мг по 1/2 таб. на ночь, Келтикан по 1/2 таб. утром – до 3 месяцев. Диетотерапия в сочетании с применением масла Лоренцо.

Через 1 мес. ребёнок поступил экстренно в приёмное отделение ГБУЗ ТО «ОКБ№2» в сопровождении родителей. Обратились самостоятельно с жалобами на общую слабость, нарушение зрения. Со слов, утром на фоне соматического здоровья ребёнок, играя в машинки, ударился головой о кресло, при этом не упал, сознание не терял, заплакал. Мама успокоила, после чего мальчик пошёл в свою комнату, попросил сестру включить свет, хотя в комнате было светло, стал капризным, вялым. В приёмном отделении дважды повторялась рвота. Осмотрен неврологом, педиатром, госпитализирован в отделение неврологии.

Неврологический статус: в сознании, на осмотр реагирует недовольством, плачем. Команды не выполняет, в речевой контакт с врачом не вступает, с мамой общается короткими фразами, когнитивный дефицит. Складывается ощущение, что ребёнок плохо видит – приглядывается к картинкам, старается меньше ходить, и при ходьбе держит маму за руку. Общемозговая симптоматика на момент осмотра проявлений болевого синдрома нет, рвоты нет. Менингеальной симптоматики нет. ЧМН: движения глаз в полном объёме, нистагма, анизокории нет, за предметами следит. Лицо в покое

и при эмоциях – симметричное. Глотание, фонация не нарушены. Речь – нечёткая, невнятная. Язык в полости рта. Тонус мышц – несколько дистоничен, симметричен. Сухожильные и периостальные рефлексы – с рук живые, симметричные, с ног: коленный рефлекс справа – торпидный, снижен, слева – не вызывается, ахилловы рефлексы не вызываются. Патологические стопные рефлексы – положительный Бабинского слева и справа. Функции тазовых органов – контролирует. Походка атаксическая, без выраженной сторонности. Клинический диагноз: X-сцепленная аденолейкодистрофия (церебральная форма). Миотонический синдром. Атаксический синдром. Дизартрия средней степени тяжести. Синдром поведенческих нарушений. В терапии: Метоклопрамид, Плазмафузол, Гепарин. На фоне лечения состояние улучшилось. Выписан в удовлетворительном состоянии. Рекомендовано продолжить приём ранее назначенной терапии: Детралекс 500 мг по 1 таб. вечером, Тералиджен 5 мг по 1/2 т. на ночь, Келтикан по 1/2 т. утром. Диетотерапия в сочетании с применением масла Лоренцо. Амбулаторно проведено обследование: ЗВП. Выявлено снижение проводимости по зрительным нервам обоих глаз. ПЗВП проводимость обоих глаз снижена от центра и парacentра.

Спустя 2 месяца появилась вялость, слабость, рвота. Обратились в детское приёмное

отделение ГБУЗ ТО «ОКБ №1», при осмотре вялый, бледный, гипергидроз. Был госпитализирован. Клинический диагноз: Первичная хроническая надпочечниковая недостаточность. X-сцепленная аденолейкодистрофия, церебральная форма. Лабораторные данные: нормальный уровень кортизола в суточном ритме, при этом высокий уровень АКТГ (превышает норму в три раза). УЗИ надпочечников – при исследовании справа и слева надпочечники достоверно не визуализируются, дополнительных образований в их проекции не найдено. Получал терапию: Глюкоза (раствор для инфузий 10%), Кортэф, Парацетамол. Показана пожизненная заместительная гормональная терапия. В терапии в настоящее время: таб. Тералиджен, Кортэф, Витамин Д, Омега-3.

Выводы: ранее выявление X-АЛД имеет решающее значение для оптимизации лечения пациентов [24-27]. Своевременно назначенное лечение позволяет сдерживать развитие грубого неврологического дефицита, компенсировать нарушение функции надпочечников.

В описанном клиническом случае в состоянии пациента с момента установления основного диагноза отмечается существенная отрицательная динамика в виде регресса двигательных навыков, зрительных, когнитивных функций. Прогноз заболевания неблагоприятный.

Литература:

1. Рейхерт Л.И., Кичерова О.А., Ахметьянов М.А. Связанное со здоровьем качество жизни в неврологической практике. В кн. «Качество жизни» в клинической практике / Коллективная монография. Под редакцией проф. П.Б. Зотова. Тюмень: Вектор Бук, 2022. С. 68-86. ISBN 978-5-91409-565-6.
2. Кокорева С.П., Добрынина Г.В., Котлова В.Б. Семейный случай X-сцепленной аденолейкодистрофии. *Лечение и профилактика*. 2017; 7; 4 (24): 57-62.
3. Волкова А.Р., Лискер А.В., Остроухова Е.Н. и др. Аденолейкодистрофия у больного с первичным гипокортицизмом. *Эндокринология. Новости. Мнения. Обучение*. 2019; 8; 1 (26): 63-66.
4. Доян Ю.И., Сидорова Ю.К., Кичерова О.А., Рейхерт Л.И. Биохимический и клинический взгляд на нейротрофический фактор мозга (BDNF). *Медицинская наука и образование Урала*. 2018; 19; 1 (93): 165-169.
5. Рейхерт Л.И., Кичерова О.А. Патогенетическое обоснование использования показателей, характеризующих антиоксидантный статус организма, в диагностике заболеваний нервной системы. *Академический журнал Западной Сибири*. 2019; 15 (1): 48-49.
6. Tawbeh A., Gondecaille C., Trompier D., et al. Peroxisomal ABC Transporters: An Update. *International Journal of Molecular Sciences*. 2021; 22 (11): 6093.
7. Bingzi Dong, Wenshan Lv., Lili Xu, et al. Identification of two novel mutations of ABCD1 gene in pedigrees with X-linked adrenoleukodystrophy. *International Journal of Endocrinology*. 2022; 10 (13): 1155.
8. Palakuzhiyil S.V., Christopher R., Chandra S.R. Deciphering the modifiers for phenotypic variability of X-linked adrenoleukodystrophy. *World J Biol Chem*. 2020; 11 (3): 99-111.
9. Еникеева С.Р., Куркина М. В., Карева М.А. и др. Клинический полиморфизм дебюта X-сцепленной аденолейкодистрофии (X-АЛД). Достижения науки – в практику детского эндокринолога: Сб. тезисов XVII Российской научно-практ. Конф. детских эндокринологов, Санкт-Петербург, 12-13 июня 2021 г. Москва: Типография "Печатных Дел Мастер", 2021: 122-123.
10. Teber T.A., Conti B.J., Haynes C.A. et al. Newborn screen for X-linked adrenoleukodystrophy using flow injection tandem mass spectrometry in negative ion mode. *International Journal of Neonatal Screening*. 2022; 8 (2): 27.
11. Кузнецова М.А., Зрячкин Н.И., Царева Ю.А. и др. Аденолейкодистрофия с описанием клинического случая. Современные подходы к диагностике различных заболеваний и лечению детей: Мат. Межрегион. научно-практической конференции, Саратов, 01–02.12.2022 г. № 7. Саратов: Амирит, 2022: 136-150.
12. Ульянова О.В., Куташов В.А., Брежнева Н.В. К вопросу о клинической картине и диагностике редких неврологических заболеваний. *Саратовский научно-медицинский журнал*. 2018; 14 (1): 174-177.
13. Кичерова О.А., Рейхерт Л.И. Роль окислительного стресса в патогенезе неврологических заболеваний. *Медицинская наука и образование Урала*. 2019; 20 (2): 192-195.
14. Доян Ю.И., Кичерова О.А., Рейхерт Л.И. Роль нейротрофических факторов при нейродегенеративных заболеваниях. *Академический журнал Западной Сибири*. 2018; 14 (1): 49-50.

15. Долгий С.В., Сафонова О.В., Сулейманов Р. Р. и др. Обзор случаев лейкоэнцефалопатии с поражением ствола мозга, спинного мозга и повышенным лактатом по данным магнитно-резонансной томографии. *Вестник СурГУ. Медицина*. 2020; 4 (46): 58-62.
16. Sajiva Aryal, Suraj Sharma, Saroj Poudel, et al. Role of MRI in X-linked adrenoleukodystrophy. A case report. *Radiology Case Reports*. 2022; 17 (11): 4403-4407.
17. Владимиров Е.В. X-сцепленная аденолейкодистрофия и масло Лоренцо. Проба пера: Мат. Межрегион. студенческой научной конф. с междунар. участием "IV Малые Апрельские чтения памяти проф. М.В. Пиккель", Архангельск, 03-04 апреля 2019 года. 2019: 21-24.
18. Priestley J.R.C., Adang L.A., Drewes Williams S., et al. Newborn Screening for X-Linked Adrenoleukodystrophy: Review of Data and Outcomes in Pennsylvania. *International Journal of Neonatal Screening*. 2022;8(2):24.
19. Olgas A., Kasapkaras C.S., et al. Retrospective evaluation of patients with X-linked adrenoleukodystrophy with a wide range of clinical presentations: A single center experience. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2021; 34: 1169-1179.
20. Кичерова О.А., Рейхерт Л.И., Прилепская О.А. Пропедевтика нервных болезней. *Учебник для студентов медицинских ВУЗов*. Тюмень. 2016.
21. Кичерова О.А., Рейхерт Л.И. Демиелинизирующие заболевания: современные стратегии постановки диагноза достоверного рассеянного склероза (обзор литературы). *Медицинская наука и образование Урала*. 2019; 4: 186-192.
22. Honey M.I.J., Jaspers Y.R.J., Engelen M., et al. Molecular Biomarkers for Adrenoleukodystrophy: An Unmet Need. *Cells*. 2021; 10 (12): 3427.
23. Petrillo S., D'Amico J., Nicita F., et al. Antioxidant Response in Human X-Linked Adrenoleukodystrophy Fibroblasts. *Antioxidants*. 2022; 11 (11): 2125.
24. Moser A.B., Seeger E., Raymond G.V. Newborn screening for X-linked adrenoleukodystrophy: past, present, and future. *International Journal of Neonatal Screening*. 2022; 8 (1): 16.
25. Кичерова О.А., Рейхерт Л.И., Кичерова К.П. Вред и польза окислительного стресса. *Медицинская наука и образование Урала*. 2019; 20; 4 (100): 193-196.
26. Chui Yan Ma, Cheng Li, Xiaoya Zhou Management of adrenoleukodystrophy: From pre-clinical studies to the development of new therapies. *Biomedicine & Pharmacotherapy*. 2021; 143 (2): 1122.
27. Raas Q., Bonkowsky J.L., Kemp S. Metabolic rerouting via SCD1 induction impacts X-linked adrenoleukodystrophy. *J Clin Invest*. 2021; 131 (8): e142500.
28. Кичерова О.А., Рейхерт Л.И. Болезнь Паркинсона и другие экстрапирамидные заболевания. Тюмень. 2011.
29. Engelen M., Ballegoij W.J.C, Mallack E.J., et al. international recommendations for the diagnosis and management of patients with adrenoleukodystrophy. A consensus-based approach. *Neurology*. 2022; 99 (21): 940-951.
30. Bonkowsky J.L., Wilkes J. Time to transplant in X-Linked adrenoleukodystrophy. *Journal of Child Neurology*. 2022; 37 (5): 397-400.

X-LINKED ADRENOLEUKODYSTROPHY: A REVIEW OF THE SCIENTIFIC LITERATURE WITH A DESCRIPTION OF A CLINICAL CASE

Yu.S. Safonova, O.S. Krymskaya, Tyumen State Medical University, Tyumen, Russia; dr.safonova72@gmail.com
O.M. Stogniy, City polyclinic № 5, Tyumen, Russia
Medical Center of the Ministry of Internal Affairs, Tyumen, Russia

Abstract:

X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD) is an inherited progressive neurometabolic disease caused by mutations in the ABCD1 gene and the accumulation of very long-chain fatty acids in plasma and tissues. Heterogeneous clinical manifestations include adrenal insufficiency, myelopathy, and/or cerebral demyelination. Based on the age of onset and the extent of organs affected, X-ALD is classified into seven clinical subtypes: childhood cerebral, adolescent cerebral, adult cerebral, adrenomyeloneuropathic, cerebellar, adrenal insufficiency-only (Addison's disease), and asymptomatic or pre-symptomatic types. X-ALD exhibits a high variety of clinical characteristics. The clinical symptoms include progressive dysfunction of central and peripheral nervous systems, such as paralysis, behavioral disturbance, abnormalities of sphincter control, sensory loss, or paresthesia, with or without adrenal insufficiency. The authors prove that the final diagnosis is based on genetic analysis to detect the ABCD1 mutation. A case from own clinical practice is given.

Keywords: adrenoleukodystrophy, myelopathy, cerebral demyelination, peroxisome

Вклад авторов:

Ю.С. Сафонова: дизайн исследования, написание и редактирование текста рукописи;
О.С. Крымская: анализ первоисточников, написание текста рукописи;
О.М. Стогний: анализ первоисточников, написание текста рукописи.

Authors' contributions:

Yu.S. Safonova: research design, writing and editing of the manuscript text;
O.S. Krymskaya: analysis of primary sources, writing the text of the manuscript;
O.M. Stogniy: analysis of primary sources, writing the text of the manuscript.

Финансирование: Данное исследование не имело финансовой поддержки.
Financing: The study was performed without external funding.

Конфликт интересов: Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.
Conflict of interest: The authors declare no conflict of interest.

Статья поступила / Article received: 04.05.2023. Принята к публикации / Accepted for publication: 03.06.2023.

Для цитирования: Сафонова Ю.С., Крымская О.С., Стогний О.М. X-сцепленная аденолейкодистрофия: обзор научной литературы с описанием клинического случая. *Академический журнал Западной Сибири*. 2023; 19 (3): 24-28. DOI: 10.32878/sibir.23-19-03(100)-24-28

For citation: Safonova Yu.S., Krymskaya O.S., Stogniy O.M. X-linked adrenoleukodystrophy: a review of the scientific literature with a description of a clinical case. *Academic Journal of West Siberia*. 2023; 19 (3): 24-28. (In Russ) DOI: 10.32878/sibir.23-19-03(100)-24-28