

Министерство образования и науки РФ
ФГБОУ ВО «Чувашский государственный университет
им.И.Н.Ульянова
Медицинский факультет

Лейкодистрофии

Автор: А.Ю. Васильева

Группа:М-07(1)-16

Чебоксары, 2018г

Содержание:

1.	Понятие лейкодистрофии	2-5
2.	Причина заболевания	6
3.	Классификация	7-8
4.	Метахроматическая лейкодистрофия	9-12
5.	Болезнь Краббе	13-16
6.	Болезнь Пелицеуса – Мерцбахера	17-19
7.	Болезнь Галлевордена-Шпатца	20-21
8.	Заболевание Канавана—ван Богарта—Бертранда	22-24
9.	Болезнь Александера	25-27
10.	Диагностика	30-32
11.	Лечение	33
12.	Профилактика и прогноз заболеваний	34
13.	Список литературы	35

Лейкодистрофия – это патология нейродегенеративного генеза, которой существует более шестидесяти разновидностей. Для болезни характерно нарушение обмена веществ, что приводит к скоплению в головном или спинном мозге специфических компонентов, разрушающих такое вещество, как миелин.

Причины возникновения недуга заключаются в генных мутациях, но некоторые формы могут наследоваться от одного из родителей. Помимо этого, зафиксированы случаи спонтанных мутаций. Симптоматика болезни будет отличаться в зависимости от того, в какой форме протекает недуг.

Лейкодистрофия, или прогрессирующий склероз мозга, получила своё название оттого, что в патологический процесс вовлекается белое вещество этого органа. На сегодняшний день известно большое количество форм болезни, отличающихся видом генетической мутации и возрастной категорией, в которой происходит манифестация симптомов. Наиболее частые типы болезни, например, метахроматическая лейкодистрофия, диагностируются у одного младенца на сто тысяч новорождённых. Однако есть такие виды патологии, которых зарегистрировано не больше нескольких сотен. Основной причиной любого вида недуга является генетическая аномалия того или иного фермента. Разновидности и локализация мутировавших генов установлены только для наиболее частых форм патологии. Зачастую лейкодистрофия характеризуется аутосомно-рецессивным путём наследования, но некоторые виды могут передаваться сугубо по половой принадлежности, т. е. от матери к дочери или от отца к сыну.

Генетически обусловленный дефект наиболее часто приводит к нарушению обменных процессов, что чревато скоплением того или иного вещества в организме. В основном поражаются следующие органы: головной мозг; почки; спинной мозг; печень.

Следствием обменного нарушения является: разрушение миелина в оболочках нервных стволов; гибель или атрофия нейронов; замещение погибших нейронов глиальной тканью, которая постоянно разрастается.

По морфологическим признакам лейкодистрофия характеризуется: диффузным или симметричным расположением областей гибели миелина в обоих полушариях головного мозга; скоплением большого количества продуктов, выделяющихся после распада миелина; усиленным разрастанием глии.

Для всех групп болезни характерно развитие в раннем детском возрасте, ещё до того, как ребёнок пойдёт в школу.

Причины заболевания

- Что становится причиной такого генетического сбоя, и почему заболевание в некоторых случаях появляется спонтанно, то есть без какой-либо наследственности, пока точно не ясно. Что касается факторов риска, то особенно внимательными нужно быть родителям, которые являются носителями этой патологии.

Классификация

В зависимости от того, в какой возрастной категории произойдёт манифестация подобной патологии, она имеет следующие формы: инфантильную – симптоматика начинает выражаться в промежутке от трёх до шести первых месяцев жизни; позднюю инфантильную – является таковой, если поставят диагноз в периоде, который начинается с полугода и заканчивается в полтора года. Ювенильную или типичную детскую – болезнь манифестирует в возрасте от трёх до десяти лет; взрослую – отличается тем, что первые симптомы могут возникнуть начиная с шестнадцати лет.

- **Метахроматическая.** Для нее характерной особенностью является интенсивная деструкция миелина и накопление токсичных продуктов извращенного обмена в ЦНС, нервных пучках и внутренних органах.
- **Детская острая лейкодистрофия (болезнь Краббе).** Она характеризуется преимущественным поражением миелина в спинном и головном мозге.
- **Болезнь Галлевордена-Шпатца.** Проявляется диффузным развитием склероза головного мозга.
- **Лейкодистрофия Пелицеуса—Мерцбахера.** При этой патологии существует четкая взаимосвязь передачи заболевания по половому признаку.
- **Заболевание Канавана—ван Богарта—Бертранда.** Для нее характерным является то, что процесс разрушения миелина начинается уже внутриутробно.
- **Наиболее редким видом лейкодистрофии является болезнь Александера.**

Метахроматическая лейкодистрофия

- Редкое наследственное заболевание из группы лизосомных болезней накопления с аутосомно-рецессивным механизмом наследования нарушения обмена веществ. Данная нозологическая единица из разряда лейкодистрофий (патология роста и/или развития миелиновой оболочки, покрывающей большинство нервных волокон центральной и периферической нервной системы) относится к сфинголипидозам. Характеризуется недостаточностью арилсульфатазы А (цереброзидсульфатазы) — фермента лизосом, участвующего в метаболизме сфинголипидов, что вызывает накопление цереброзида сульфата.
- Встречается с частотой от 1:40 000 – 1:160 000 .
- В основе всех клинических форм лежат аллельные мутации гена арилсульфатазы А, локализованного на 22-й хромосоме. Это приводит к дефициту фермента арилсульфатазы А и нарушению превращения сульфатида в галактоцереброзид.

- Метахроматическая лейкодистрофия наследуется, как и подавляющее большинство лизосомных болезней накопления, по аутосомно-рецессивному типу наследования. Следовательно, с одинаковой частотой встречается как у мужчин, так и у женщин.
- Аутосомно-рецессивный тип наследования на практике означает, что дефектный ген расположен на одной из двух аллельных аутосом. Заболевание клинически манифестирует только в случае, когда обе аутосомы, полученные по одной от отца и матери, являются дефектными по данному гену. Как и во всех случаях аутосомно-рецессивного наследования, если оба родителя несут дефектный ген, то вероятность наследования болезни у потомства составляет 1 из 4. Таким образом в среднем, на одного больного ребёнка в такой семье приходится три без клинических признаков проявлений генной болезни.

- Метахроматическая лейкодистрофия развивается в результате дефицита лизосомного фермента арилсульфатазы А (ARSA, англ. ARSA)^[2] или цереброзидсульфатазы. На фоне развёртывания клинической симптоматики уровень активности фермента в лейкоцитах существенно снижается и составляет менее 10 % от нормальных величин. Тем не менее, одного анализа активности цереброзидсульфатазы недостаточно для верификации диагноза. Описана форма псевдо дефицита ARSA (англ. *ARSA pseudo deficiency*), при которой активность фермента составляет от 5 до 20 % от нормы и при этом отсутствуют признаки метахроматической лейкодистрофии. На фоне дефицита или недостаточности фермента происходит накопление сульфатида во многих тканях организма, что в конечном счёте приводит к разрушению миелиновой оболочки нервных волокон. Миелиновая оболочка — липидное покрытие нервного волокна, которое не только защищает его, но и способствует повышению скорости проведения импульса по нерву. Потеря миелина центральной нервной системой (мозг) и периферической нервной системой нарушает систему контроля и снижает мобильность мышц, таким образом нарушая их функцию.

- **Симптомы метахроматической лейкодистрофии**

Метахроматическая лейкодистрофия имеет три формы, каждая из которых характеризуется своим набором симптомов.

Инфантильная форма проявляется задержками в развитии речи, двигательного аппарата больного, мышечной гипотонией, переходящей в гипертонию, нистагмом, расстройствами рефлекторных реакций. Эта форма имеет 4 стадии, сменяющие друг друга в период с начала жизни и до 3 лет.

- Ювенильная форма лейкодистрофии характеризуется пониженными показателями интеллектуального развития, нарушениями поведения, походки. Симптомы могут постепенно нарастать. Нередко у больного появляются судороги. В этой форме болезнь может проявить себя с период с 3 до 10 лет.

- Последнюю форму называют взрослой, фиксируют в возрасте свыше 10 лет и отличают по психическим расстройствам с медленным прогрессом. Последние стадии развития нарушений приковывают больного к постели, в большинстве случаев, исключая возможность самостоятельно ухаживать за собой. Как правило, пациенты с таким диагнозом умирают до 50-летнего юбилея.

Болезнь Краббе- глобоидно-клеточная лейкодистрофия или галактозилцерамид ный липидоз

- Это редкое, дегенеративное заболевание, которое часто заканчивается смертью больного. В процессе развития заболевания повреждается миелиновая оболочка нервной системы.
- **Болезнь Краббе** встречается примерно у 1 человека на 100000 новорожденных. Чаще, это заболевание возникает у арабов (которые живут на территории Израиля) - болезнь диагностируется у 1 ребенка на 6000 новорожденных. Сравнительно высокий уровень заболеваемости и среди жителей Скандинавских стран - 1:50000.

- **Болезнь Краббе** вызывается мутациями в гене GALC, который расположен на 14 хромосоме (14q31). Вследствие этой мутации возникает дефицит фермента галактозилцерамидазы. Накопление неметаболизированных липидов нарушает процесс образования защитной миелиновой оболочки нерва (оболочки, которая изолирует большинство нервных клеток, обеспечивая высокую скорость проведения нервных импульсов), что в свою очередь приводит к дегенерации моторных навыков. Болезнь Краббе, входит в группу расстройств, известных под названием лейкодистрофии. Заболевание вызвано нарушением процесса формирования миелина.

Клиническая картина

- При рождении, дети с болезнью Краббе выглядят нормальными. Первые симптомы заболевания начинают появляться в возрасте от 3 до 6 месяцев. Основным признаками являются: раздражительность, лихорадка, повышение мышечного тонуса, приступы судорог, трудности при кормлении, рвота и замедление умственного и моторного развития. Часто на первой стадии заболевания, врачи принимают выше описанные симптомы за признаки другого расстройства - детского церебрального паралича.
- Другие симптомы включают в себя: мышечную слабость, спастичность, глухоту, атрофию зрительного нерва и слепоту, паралич и затруднения при глотании. Может также наблюдаться длительная потеря веса. Известны случаи заболевания болезнью Краббе в подростковом и взрослом возрасте, и хотя, проявления расстройства - похожие, но прогрессирование происходит медленнее.



<http://simptomer.ru/bolezni/nevrologiya/2482-leikodistrofiya-simptomy>

Болезнь Пелицеуса – Мерцбахера

Лейкодистрофия Пелицеуса Мерцбахера может быть передана либо по аутосомно-рецессивному, либо по сцепленному с полом виду наследования. Начинает проявляться болезнь Пелицеуса – Мерцбахера в раннем возрасте: от пяти до 10 месяцев. Характеризуется она медленным развитием. В дальнейшем иногда отмечается «светлый» промежуток, который может длиться очень долго. Наиболее редко наблюдаются специфические не прогрессирующие типы заболевания.

- Характеризуется нистагмом и блуждающими движениями глаз в сочетании с кивательными движениями головы в младенческом возрасте. Ген локализован на хромосоме Xq22.

- Лейкодистрофия Пелицеуса – Мерцбахера – заболевание, которое является четвёртой формой лейкодистрофии, и может передаваться несколькими способами.
- Первый – аутосомно-рецессивный. При этом оба родителя должны являться носителями мутантного гена. С вероятностью в 50% их дети также будут носителями повреждённого гена, и только с вероятностью в 25% рождается здоровый ребёнок. Такова же вероятность рождения и ребёнка с этим видом лейкодистрофии.
- Второй – наследование, которое сцеплено с полом. Например, в семье заболевание передаётся только мальчикам или только девочкам.
- У детей с болезнью Пелицеуса-Мерцбахера отмечаются задержка развития, атаксия, хореоатетоз и спастичность, а также атрофия зрительных нервов и дизартрия. Заболевание заканчивается летальным исходом на 2-м или 3-м десятилетии жизни. Основные патоморфологические изменения включают отсутствие миелиновой оболочки неповрежденных аксонов, что предполагает нарушение функции олигодендроглии. Исследования показали существование генетического дефекта в биосинтезе протеолипида апопротеина — белка, играющего роль в дифференциации и поддержании функции олигодендроцитов.



<http://neurodoc.ru/bolezni/drugie/lejkodistrofiya.html>

Болезнь Галлевордена-Шпатца

- Нейродегенерация с отложением железа в мозге или **Болезнь Галлервордена—Шпатца** — очень редкое нейродегенеративное заболевание, сопровождающееся отложением железа в базальных ганглиях (в бледном шаре и в чёрной субстанции). Это аутосомно-рецессивно наследуемое заболевание было впервые описано в 1922 году Юлиусом Галлеворденом и Гуго Шпатцем. Частота заболевания в среднем 1-3 человека на 1 миллион.
- У большинства пациентов, особенно при ранней манифестации заболевания, определяются мутации в кодируемом фермент пантотенкиназу (PANK2) гене, в хромосоме 20p13. Этот фермент играет решающую роль в биосинтезе кофермента-А. Дефект фермента ведет к накоплению цистеина, который в присутствии железа (что означает — в особенности в области чёрного вещества и базальных ганглиев) ведет к повышению свободных радикалов и способствует оксидатному повреждению мозга. Процесс в целом приводит к отложению железа и нейромеланина.

Клинические проявления

- Обычное начало заболевания в детском возрасте, иногда с выраженной симптоматикой уже на первом году жизни. Редко возможна манифестация во взрослом возрасте. Сначала возникают экстрапирамидные моторные нарушения, в особенности нарушения ходьбы с тенденцией к падениям или дистонией ног, реже — психические нарушения. В дальнейшем — нарушения движений (дистонии, хореоатетоз, тремор) с ригидностью затылочной мускулатуры, гиперрефлексией и нарушениями психики (как правило, интеллектуальные нарушения). Также обнаруживаются дизартрия и дисфагия. Можно обнаружить пигментацию сетчатки или атрофию зрительного нерва. У взрослых преобладает синдром паркинсонизма-плюс — с деменцией, гиперрефлексией и проминентной дистонией. Течение заболевания прогрессивно, неврологическое состояние пациентов ухудшается постепенно.

Заболевание Канавана—ван Богарта—Бертранда

- Тип наследования болезни Кэнэвэн у детей — аутосомно-рецессивный, когда происходит передача дефективного гена от обоих родителей. При этом, если и мать, и отец являются носителями аномальных мутаций, то реальные риски рождения ребенка с нейровегетативно-наследственными нарушениями составляют 30%. Исследование генетической панели потенциальных родителей сегодня позволяет определить различные генные мутации. Обычно патологическим оказывается 17 хромосома с болезнью Канавана в анамнезе.
- Болезнь Канавана ван Богарта-Бертранда характеризуется патологическим сломом гена ASPA, прямо определяющего выработку фермента аспартоацилазы. Фермент участвует в расщеплении молекулы ацетил аспартата — составляющей единицей тканей нервной системы и головного мозга.
- Ацетиласпарагиновая кислота синтезируется в головном мозге из молекул аспарагиновой кислоты и имеет тот же объем, что и глутаминовая кислота. Функциональные критерии ацетиласпарагиновой кислоты достоверно не изучена, но при ее выраженном недостатке развивается спонгиозная дегенерация с одновременным увеличением ее же выделением мочой. Белое вещество головного мозга дегенерируется по губчатому типу, приводя к тяжелейшим формам лейкодистрофий.

Клинические проявления

Лейкодистрофия по типу болезни Канавана ван Богарта-Бертранда постепенно набирает интенсивность своих проявлений. Обычно ребенок в первые недели после рождения никак не проявляет себя с патологической стороны. Он активно демонстрирует свое социальное поведение улыбками, гулением, повышенной двигательной активностью. Однако, по истечении нескольких месяцев приобретенные навыки начинают угнетаться, а симптомы заболевания начинают нарастать:

- увеличение объемов головы относительно туловища;
- снижение мышечной активности, спастичность мышц;
- нарушение в фиксации взгляда, зрительные расстройства;
- затруднения при вскармливании (грудном или искусственном).

На этом этапе внимательные родители начинают чувствовать, что с ребенком «что-то не то». Болезнь Канавана у ребенка прогрессирует стремительно. Произвольные движения у малыша все еще сохраняются, но спустя несколько месяцев можно отметить присоединение прочих признаков патологии:

- трудности с положением и фиксацией головы;
- мышечная гиперрефлексия, скованность;
- спастические парезы дистальных отделов конечностей.

По мере развития болезни глотательный рефлекс полностью утрачивается и возникает необходимость кормления ребенка через пищеводный зонд. Второстепенными признаками болезни Канавана являются:

- судорожные припадки;
- бессонница;
- психоэмоциональная возбудимость;
- отсутствие реакции на спонтанные стимулы.

Пик заболевания у детей приходит одновременно с утратой зрения, выраженными патологическими рефлексам в дистальных отделах конечностей, формированием регулярных тонических судорог. Осложнениями болезни нередко становятся бактериальные или вирусные инфекции. Состояние характеризуется как тяжелое, а развитие симптомов может наблюдаться от нескольких месяцев до 10 лет. Позднее начало характерно для атипичных форм патологии, когда симптомы менее выражены, а сроки жизни увеличиваются до 15 лет.

Болезнь Александра

- В 95 % случаев болезнь Александра развивается в результате мутации в гене, расположенном на 17-й хромосоме. Обычно мутация возникает спонтанно, то есть родители являются совершенно здоровыми, их генотип не имеет подобных изменений. Скорее всего, изменение гена происходит в отцовской хромосоме во время сперматогенеза, и если такой «аномальный» сперматозоид оплодотворяет яйцеклетку, то тогда и развивается болезнь у ребенка.
- Ген отвечает за продукцию глиального фибриллярного кислого белка GFAP. В случае мутации измененный белок GFAP накапливается во вспомогательных клетках нейронов (нейроглии), что препятствует обеспечению нейронов питательными веществами. Кроме того, при болезни Александра в самом измененном белке GFAP образуются узелковые образования, которые называют волокнами Розенталя. Последние мешают нормальному проведению нервных импульсов по миелиновым волокнам.
- У 5 % людей, у которых диагностирована болезнь Александра, подобный или иной генетический дефект не обнаруживается, то есть причина развития остается неизвестной.

Клинические проявления

Заболевание впервые проявляет себя у людей в разном возрасте. В зависимости от этого принято выделять несколько клинических форм:

- инфантильная (младенческая);
- ювенильная (юношеская);
- взрослая.

Предполагается наличие так называемой неонатальной формы заболевания, когда ребенок рождается уже с проявлениями болезни. У таких детей обычно с первых дней жизни отмечается повышенное внутричерепное давление, аномально большой череп. Характерен судорожный синдром, выраженная задержка нервно-психического развития. К сожалению, продолжительность жизни таких деток не составляет и года. Некоторые ученые относят эту форму к инфантильной, но с очень ранним началом.

Инфантильная форма развивается в раннем детском возрасте, в среднем — по достижении 6 месяцев. У таких детей плохой аппетит, они часто срыгивают вплоть до рвоты. Отмечается патологически быстрое увеличение размеров головы, нарастание внутричерепного давления. Естественно, что это сказывается на темпах физического и нервно-психического развития. Дети плохо прибавляют в весе, поздно начинают держать голову (после 3-х месяцев), садиться и ползать. По мере роста и развития ребенка развивается мышечная слабость в конечностях (парезы) наряду с повышенным мышечным тонусом (спастичность), что проявляется ограничением объема и силы произвольных движений. На фоне парезов в конечностях появляются непроизвольные движения: выкручивающие, червеобразные движения в пальцах рук, повороты головой с фиксацией позы и тому подобное. Эти явления называются гиперкинезами, в частности, хореоатетозом. Возможны судорожные эпилептические припадки. Страдает интеллект: дети не узнают близких, их не радуют игрушки, они не овладевают навыками (например, не могут нанизать кольца на пирамидку в соответствующем возрасте). Также нарушается координация движений, наблюдаются подергивания глазных яблок ([нистагм](#)). Самостоятельная ходьба практически невозможна. Заболевание неуклонно прогрессирует и заканчивается смертью в течение 2-3 лет.

Ювенильная форма проявляется себя несколько позже, в возрасте от 4 до 14 лет, в среднем — около 9 лет. Хотя отдельные признаки заболевания могут появиться и раньше — в 2-3 года, но обычно их не связывают с болезнью Александра. Такие дети несколько отстают в нервно-психическом развитии, страдают от судорог. У них голова имеет больший размер по сравнению со сверстниками (но не настолько больший по сравнению с инфантильной формой). Несколько позже присоединяются нарушения речи (смазанность, нечеткость), поперхивание при приеме пищи, а затем и при глотании воды. Голос приобретает гнусавый оттенок. Движения языком затрудняются. Все эти изменения формируют бульбарные и псевдобульбарные расстройства, а возникают в результате поражения ствола мозга. По утрам больных беспокоят неукротимые рвоты. Так же, как и при инфантильной форме, появляется мышечная слабость в конечностях, которая постепенно нарастает.

Мышечный тонус увеличивается, мышцы становятся плотными и твердыми на ощупь, появляются патологические стопные признаки (симптом Бабинского и другие). Постепенно эти изменения охватывают все четыре конечности, что становится причиной расстройств передвижения и самообслуживания. Возможны нарушение равновесия, расстройства поведения. Обычно интеллектуальные расстройства выражены незначительно или вообще отсутствуют, хотя описаны случаи и резкого снижения мыслительных способностей. У больных с ювенильной формой периодически регистрируют рефлекторную остановку дыхания: апноэ. В конце концов, прогрессирующее поражение нервной системы заканчивается смертельным исходом, в среднем, через 10 лет от появления начальных клинических признаков заболевания.

Взрослая форма развивается в сроки от 20 до 70 лет. Клинические симптомы довольно разнообразны, поскольку могут быть отражением патологии любого участка головного мозга. Чаще всего это парезы и параличи с повышенным мышечным тонусом, нарушения координации движений и равновесия, непроизвольные неконтролируемые движения, нарушения речи и глотания. Снижение интеллекта незначительное. Часто выявляется нистагм и нарушение содружественных (одновременных и однонаправленных) движений глазами. Болезнь прогрессирует и неизбежно заканчивается летальным исходом (обычно от присоединения интелкуррентных инфекций).



<http://neurodoc.ru/bolezni/drugie/lejkodistrofiya.html>



<http://neurodoc.ru/bolezni/drugie/lejkodistrofiya.html>

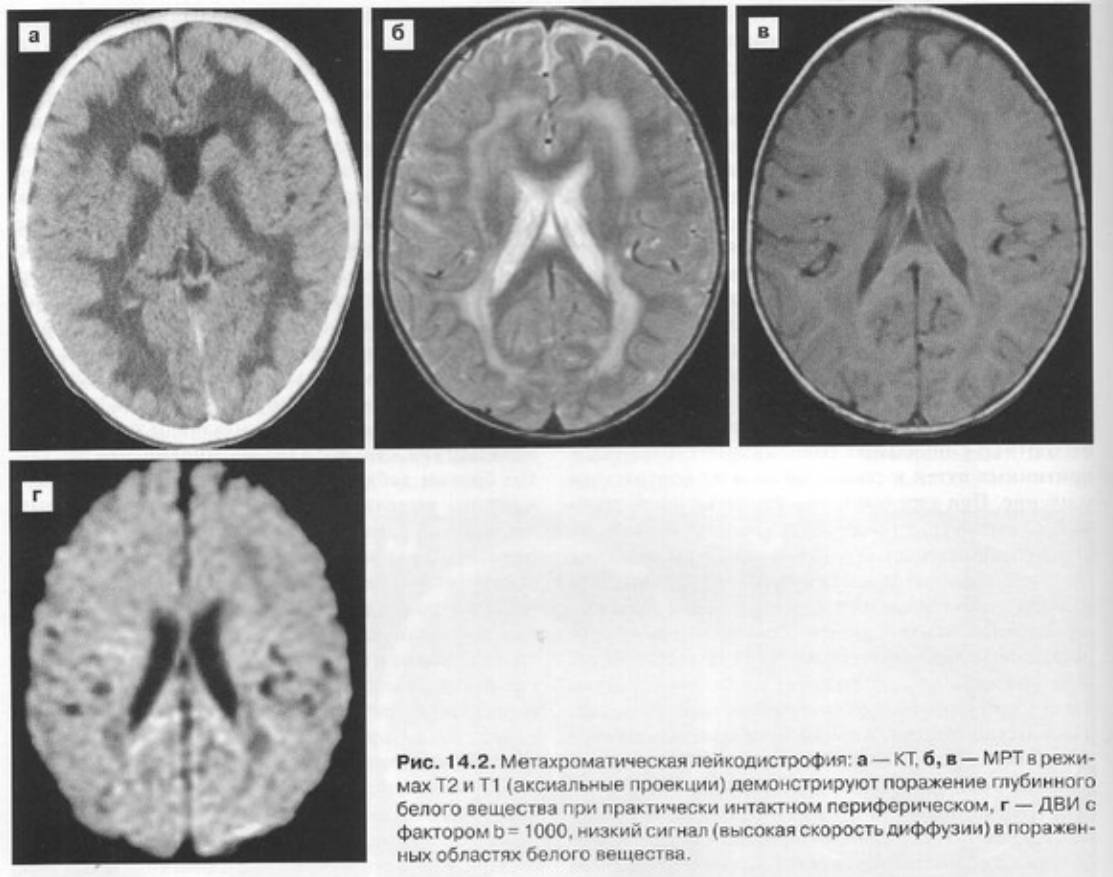
Диагностика

1. Анализ анамнеза заболевания и жалоб (в каком возрасте впервые появились симптомы заболевания, как быстро они нарастали, изменялись).
2. Анализ семейного анамнеза — встречалось ли данное заболевание ранее у близких родственников.
3. Общий осмотр — оценивают тонус мышц, сухожильные рефлексy (сокращение мышцы в ответ на раздражение сухожилия) — их выраженность и симметричность, оценивают походку и координацию движений.
4. Наблюдение за клиническими симптомами (присутствуют ли и как изменяются со временем): нарушения слуха, зрения, дрожание конечностей, нистагм (непроизвольные быстрые ритмические движения глазных яблок), отставание в психическом развитии и др.

5. Анализ ликвора (спинно-мозговой жидкости): с помощью толстой иглы делают прокол в области поясницы, входя в позвоночный канал (место прокола выбирается таким образом, что спинной мозг не травмируется), через введенную иглу набирают ликвор для дальнейшего проведения анализа — оценивается его цвет и прозрачность (в норме спинномозговая жидкость прозрачная и бесцветная), давление, наличие и количество клеток (цитоз), количество белка (повышено при разрушении клеток мозга), глюкозы и солей хлора.
6. Биохимические тесты – измерения уровней ферментов, чей синтез или транспорт нарушены при конкретной болезни, или обнаружение тех веществ, которые накапливаются при этой болезни.
7. КТ (компьютерная томография) и МРТ (магнитно-резонансная томография) головного мозга.
8. Молекулярно-генетическое обследование.

9. Для метахроматической, глобоидно-клеточной и адренолейкодистрофии существуют методы пренатальной (до родов) диагностики.

10. Возможна также консультация детского [невролога](#), медицинского генетика.



Лечение

В настоящее время не существует эффективного лечения лейкодистрофии, позволяющего полностью устранить недуг.

Пациентам показана симптоматическая терапия, которая в подавляющем большинстве случаев подразумевает проведение дегидратационной и антиконвульсивной терапии.

Единственной методикой лечения, помогающей продлить жизнь пациентам, является трансплантация пуповинной крови или пересадка донорского костного мозга. Однако это может занять от одного года до двух лет, на протяжении которых заболевание продолжает развиваться и прогрессировать. Именно по этой причине наступает либо инвалидизация пациента, либо летальный исход.

Необходимо отметить, что даже спешно проведённая трансплантация не изменит уже сформировавшиеся неврологические нарушения. Это лишь позволит замедлить процесс дальнейшего прогрессирования болезни. На фоне того, что эффект от такого лечения наступает через большой промежуток времени, оно наиболее целесообразно только при раннем доклиническом диагностировании или при медленном прогрессировании такого расстройства.

Также стоит учесть, что трансплантация может привести к отторжению костного мозга, присоединению вторичных инфекций или к развитию синдрома «трансплантат против хозяина».

Профилактика и прогноз

Поскольку лейкодистрофия является генетически обусловленной болезнью, профилактических мероприятий, предупреждающих её развитие, не существует.

Единственной возможностью выявить недуг является пренатальная диагностика, т. е. проведённая в период вынашивания ребёнка – это поможет определить наличие лишь некоторых форм болезни, в частности, метахроматической лейкодистрофии.

Если в семье одного из родителей было зафиксировано такое заболевание, то перед тем, как завести ребёнка, паре необходимо пройти медико-генетическое консультирование.

Прогноз лейкодистрофии зачастую неблагоприятный – недуг приводит к глубочайшей деградации пациента и его смерти.

Список литературы

- 1. Лейкодистрофия краббе(наблюдение из практики)
Н.В Ткачева., И.В.Сопрунова, В.В.Белопасов, О.Н.Казьмирчук, Ж.М.Цоцонава.
Астраханский медицинский журнал. 2014. Т. 9. № 2. С. 141-144.
- 2. МЛАДЕНЧЕСКАЯ ФОРМА БОЛЕЗНИ АЛЕКСАНДЕРА (ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО НАБЛЮДЕНИЯ И ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ)
Р.А.Васин, М.А.Красников, С.В.Васина.
Вопросы нейрохирургии им. Н.Н. Бурденко. 2016. Т. 80. № 6. С. 93-98.
- 3. ЛЕЙКОДИСТРОФИЯ КРАББЕ (ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ С ОПИСАНИЕМ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ)
Царева Ю.А., Зрячкин Н.И., Кузнецова М.А., Рядченко А.В.
Российский педиатрический журнал. 2018. Т. 21. № 2. С. 114-120.
- 4. БОЛЕЗНЬ КАНАВАНА (ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ)
Соколова М.Г., Полякова Л.А., Алексеева Т.М.
Вестник Северо-Западного государственного медицинского университета им. И.И. Мечникова. 2013. Т. 5. № 2. С. 128-133.
- 5. СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К ДИАГНОСТИКЕ И ЛЕЧЕНИЮ МЕТОХРОМАТИЧЕСКОЙ ЛЕКОДИСТРОФИИ
Агаркова О.И.
В сборнике: Актуальные проблемы экспериментальной и клинической медицины Материалы 74-й открытой научно-практической конференции молодых ученых и студентов ВолгГМУ с международным участием. Под редакцией В.И. Петрова. 2016. С. 91-92.
- 6. БОЛЕЗНЬ КРАББЕ - ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ И ТЕРАПИИ
Фазлеева Л.К., Поладова Л.В., Шагиахметова Д.С., Аюпова В.Г.
Практическая медицина. 2010. № 7 (46). С. 128.
- 7. СОВРЕМЕННАЯ МРТ-ВИЗУАЛИЗАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЛЕЙКОЭНЦЕФАЛОПАТИЙ
Серков С.В., Пронин И.Н., Корниенко В.Н.
Лучевая диагностика и терапия. 2013. № 1 (4). С. 21-35.