

УДК 616.89-056.7-053.5:576.311.344:577.125.8  
<https://doi.org/10.20538/1682-0363-2022-1-197-202>

## Клинический случай X-сцепленной адренолейкодистрофии у мальчика 9 лет

**Гирш Я.В., Якимова К.А.**

*Сургутский государственный университет (СурГУ)  
Россия, 628412, г. Сургут, пр. Ленина, 1*

### РЕЗЮМЕ

X-сцепленная адренолейкодистрофия относится к пероксисомным болезням, характеризуется сочетанным поражением нервной системы и надпочечников, часто приводящим к летальному исходу. Это наследственное заболевание вызывает мутации гена *ABCD1*, определяющим неэффективность  $\beta$ -окисления жирных кислот, в результате снижения активности ацетил-КоА синтетазы их длинных цепей. Происходит накопление ацил-КоА-производных жирных кислот с нарушением физико-химических свойств клеточных мембран.

Нами описан клинический случай X-сцепленной адренолейкодистрофии у мальчика 9 лет с первичной манифестацией заболевания в возрасте 7 лет 10 мес по типу энтеровирусного энцефалита.

Необходима ранняя диагностика, пренатальный скрининг для проведения специфической терапии, замедления прогрессирования заболевания, продления жизни больному с редким наследственным диагнозом.

**Ключевые слова:** X-сцепленная адренолейкодистрофия, надпочечниковая недостаточность, глюкокортикоиды, минералокортикоиды, лейкоэнцефаломалиция

**Конфликт интересов.** Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

**Источник финансирования.** Авторы заявляют об отсутствии финансирования при проведении исследования.

**Соответствие принципам этики.** У родителей ребенка получено разрешение на публикацию анонимных данных.

**Для цитирования:** Гирш Я.В., Якимова К.А. Клинический случай X-сцепленной адренолейкодистрофии у мальчика 9 лет. *Бюллетень сибирской медицины*. 2022;21(1):197–202. <https://doi.org/10.20538/1682-0363-2022-1-197-202>.

---

## A clinical case of X-linked adrenoleukodystrophy in a 9-year-old boy

**Girsh Ya.V., Yakimova K.A.**

*Surgut State University (SurSU)  
1, Lenina Av., Surgut, 628412, Russian Federation*

### ABSTRACT

X-linked adrenoleukodystrophy belongs to peroxisomal disorders characterized by combined damage to the nervous system and adrenal glands and often leading to death. This hereditary disease results in mutations in the *ABCD1* gene, leading to ineffective  $\beta$ -oxidation of fatty acids following a decrease in the activity of acetyl-CoA

---

✉ Гирш Яна Владимировна, [yanaef@yandex.ru](mailto:yanaef@yandex.ru)

synthetase of their long chains. Accumulation of acyl-CoA derivatives of fatty acids takes place, which affect the physicochemical properties of cell membranes.

We have described a clinical case of X-linked adrenoleukodystrophy in a 9-year-old boy with the primary manifestation of the disease at the age of 7 years and 10 months in form of enterovirus encephalitis.

Early diagnosis, prenatal screening of adrenoleukodystrophy for performing gene-specific therapy, slowing the progression of the disease, and prolonging the life of the patient with the diagnosis of a rare hereditary disease are required.

**Keywords:** X-linked adrenoleukodystrophy, adrenal insufficiency, glucocorticoids, mineralocorticoids, leukoencephalomalacia

**Conflict of interest.** The authors declare the absence of obvious and potential conflicts of interest related to the publication of this article.

**Source of financing.** The authors state that they received no funding for the study.

**Conformity with the principles of ethics.** Parents of the patient gave an informed consent to publication of anonymized data.

**For citation:** Girsh Ya.V., Yakimova K.A. A clinical case of X-linked adrenoleukodystrophy in a 9-year-old boy. *Bulletin of Siberian Medicine*. 2022;21(1):197–202. <https://doi.org/10.20538/1682-0363-2022-1-197-202>.

## ВВЕДЕНИЕ

Х-сцепленная аденолейкодистрофия (Х-АЛД) относится к группе наследственных болезней обмена, связанных с нарушением функции пероксисом. Аденолейкодистрофия (синонимы: болезнь Зиммерлинга – Крейтцфельда, Аддисона – Шильдера) была впервые описана немецкими невропатологами Эрнстом Зиммерлингом и Гансом-Герхардом Крейтцфельдом в 1923 г. Является не настолько редким заболеванием, как считалось ранее – встречается повсеместно, превосходя по распространенности другие пероксисомные болезни [1].

Возникновение заболевания связано с мутациями гена *ABCD1* на терминальном участке длинного плеча Х-хромосомы (локус Хq28) [2]. Указанный ген кодирует синтез трансмембранного белка-переносчика, называемого аденолейкодистрофическим протеином (ALDP), который находится на специфических клеточных органеллах, участвующих в реакциях окисления, – пероксисомах – и отвечает за транспортировку и дальнейшее расщепление очень длинноцепочечных жирных кислот [1]. При структурном дефекте пероксисомного транспортного белка он становится функционально неспособным, что ведет к накоплению в тканях токсических соединений.

В настоящее время идентифицировано более 2 600 мутаций *ABCD1*, связанных с заменой нуклеотидов ДНК, потерей локусов [3]. Многие из них вызывают структурные изменения аденолейкодистрофического протеина. Аденолейкодистрофии

развиваются при наличии в генотипе одного рецессивного гена (у мужчин-гемизигот) или двух его разновидностей (у женщин-гетерозигот). Х-АЛД болеют чаще мальчики, у девочек заболевание протекает бессимптомно. Частота встречаемости аденолейкодистрофии: 1 : 17 000 живорожденных мальчиков [1, 3]. Заболевание проявляется двумя группами клинических симптомов: первичной надпочечниковой недостаточностью и демиелинизацией нервной системы. Данные нарушения обусловлены мутациями гена *ABCD1*, который кодирует трансмембранный белок ALDP, что приводит к неэффективности β-окисления жирных кислот в результате снижения активности ацетил-КоА-синтетазы их длинных цепей. Первичная надпочечниковая недостаточность клинически проявляется в виде гиперпигментации складок кожи и слизистых, рубцовых изменений, усталости, снижении веса, головокружения, повышенной тревожности, периодически возникающего чувства тошноты и рвоты. А для поражения нервной системы характерны следующие клинические проявления: аутистическое поведение, проблемы обучения, снижение памяти, дефицит внимания, судорожный синдром, слепота и глухота [4].

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Пациент С., 2011 года рождения, в марте 2020 г. впервые поступил в детское отделение городской клинической больницы на неврологическую койку с жалобами на слабость, вялость, сонливость и дезориентацию.

*Анамнез жизни и заболевания.* Мальчик от 2-й беременности, закончившейся родами путем кесарева сечения на сроке 39 нед по причине тазового предлежания. Первая беременность закончилась самопроизвольным выкидышем. Ребенок родился с весом 3 200 г и ростом 52 см, оценка по шкале Апгар 8–9 баллов. Течение периода раннего детства без особенностей. Привит по календарю. Из заболеваний: редкие респираторные инфекции, ветряная оспа. До 7-летнего возраста ребенка родители не предъявляли никаких жалоб к развитию мальчика. В возрасте 7 лет мама стала отмечать у сына периодическое недержание мочи. Со слов родителей, мальчик долго не ходил в туалет, затем не успевал дойти. Назначена терапия препаратом оксibuтинином при соблюдении водного режима. Достигнут положительный эффект.

В возрасте 7 лет 10 мес во время отдыха в лагере в г. Анапе (находился один) ребенок пожаловался на заложенность носа, однократную рвоту, слабость, подъем температуры тела до фебрильных значений. Был осмотрен врачом, изолирован в боксе, вызвана бригада скорой медицинской помощи. До приезда скорой была повторная рвота, развился пароксизм в виде кратковременной потери сознания, с заведением глаз, подергиванием рук и ног. Госпитализирован в стационар г. Краснодара с диагнозом «энтеровирусный энцефалит». В терапии получал карбамазепин (200 мг 3 раза/сут), достигнут положительный эффект.

В течение осени самочувствие ребенка страдало: сохранялась слабость, вялость, быстрая утомляемость. Периодически отмечались подъемы температуры тела до 37,2 °С. Рекомендовано обследование невролога, проведена магнитно-резонансная томография (МРТ) головного мозга (16.12.2019). На МРТ впервые отмечена картина лейкоэнцефаломалиции с симметричными зонами поражения в обеих теменных, височных долях, задней трети тела и валика мозолистого тела, задних отделов базальных ганглиев, ножек среднего мозга, моста. Наблюдались по месту жительства у невролога и эпилептолога. Диагноз: «эпилепсия»? С учетом отсутствия эпилептических приступов карбамазепин отменен. Назначена аминокислотная терапия, которую пациент принимал до конца января 2020 г., в последующем отменена по рекомендации невролога.

28 марта 2020 г. сразу после пробуждения мальчик почувствовал недомогание. Отмечена однократная рвота, слабость, вялость, ребенок стал рассеянным, невнимательным, дезориентирован в пространстве. Отмечен пароксизм в виде замирания (не реагировал на мать), бегающих движений глазных яблок. Вызвана бригада скорой медицинской помощи. До приезда бригады развился пароксизм в

виде заведения глазных яблок вверх, подергивания правого угла рта, вытягивания правой руки и ноги. Реакция на окружающих отсутствовала. Введен диазепам. Ребенок был госпитализирован в стационар для комплексного обследования.

*Объективные данные.* При осмотре ребенка в приемном отделении: состояние средней степени тяжести, сознание нарушено, в пространстве и во времени ориентировался плохо, контакт был затруднен, на вопросы отвечал медленно, не всегда. Кожный покров смуглый, сухой. В области локтей, в подмышечных областях, в области ягодиц цвет кожи значительно темнее, до шоколадно-коричневого цвета. В правой лобной области пятно цвета «кофе с молоком», неправильной «географической» формы. В области верхних и нижних конечностей мелкие 1–5 мм пятна цвета «кофе с молоком» неправильной формы, 4 штуки. Оценка неврологического статуса не выявила изменений, кроме сниженного фона настроения. У мальчика фенотипические особенности: вьющиеся волосы, оттопыренные уши, глубоко посаженные глаза, широкие межзубные промежутки, долихостеномиелия.

При нахождении ребенка в стационаре выявлены: нарушение слуха и понимания обращенной речи, ухудшение почерка. В динамике ребенок стал хуже ориентироваться в пространстве, появилась неуверенность походки.

*Проведены лабораторные и инструментальные исследования.* В общем анализе крови скорость оседания эритроцитов – 13 мм/ч, остальные показатели без особенностей. В биохимическом анализе крови повышены: креатинфосфокиназа 377 Ед/л (0–247), лактатдегидрогеназа 426 Ед/л (0–378), уровень глюкозы в пределах нормы: 4,36 ммоль/л (3,3–5,9). Обращает на себя внимание низкий уровень кортизола: 01.04.2020 в 08:00 – 25 нмоль/л, в 22:00 – 31,5 нмоль/л; 08.04.2020 в 08:00 – 12,6 нмоль/л, в 22:00 – 3,2 нмоль/л (норма 83–580 нмоль/л). Уровень адренокортикотропного гормона повышен: 127 пг/мл (норма 0–46 пг/мл).

Ультразвуковое исследование (УЗИ) щитовидной железы: правая доля: 24 × 9 × 9 мм, V–0,9 см<sup>3</sup>, левая доля: 28 × 8,5 × 9 мм, V–1,0 см<sup>3</sup>. Контуры четкие, ровные. Очагов нет. Объем щитовидной железы – 1,9 см<sup>3</sup>. Заключение: гипоплазия щитовидной железы. Электроэнцефалография (ЭЭГ): четких признаков нарушения биоэлектрической активности головного мозга не выявлено. Очаговой, пароксизмальной и эпиактивности в данном исследовании не зарегистрировано. Умеренно выраженные общемозговые ирритативные изменения. На основании объективных данных и результатов лабораторных и инструментальных исследований был установлен диагноз:

«демиелинизирующая болезнь центральной нервной системы. Х-сцепленная аденолейкодистрофия».

Назначено лечение: вальпроевая кислота (депакин) 180 мг 3 раза/сут, метилпреднизолон 250 мг, тиамин 1 мл внутримышечно 1 раз/2 сут. Терапия проведена с положительным эффектом за счет улучшения состояния и купирования психотических состояний, приступов судорог и улучшения эмоционального фона ребенка. С заместительной целью назначен гидрокортизон (кортеф) внутрь 10 мг/сут в 3 приема (5 мг – утро, 2,5 мг – обед, 2,5 мг – вечер). Выписка пациента направлена в отделение медицинской генетики Российской детской клинической больницы ФГБОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» МЗ России, куда ребенок и госпитализирован в апреле 2020 г. На момент госпитализации выраженные жалобы: снижение зрения и слуха, нарушение координации движений, падения, не может писать (съезжают строчки), темные кожные покровы, периодическое недержание мочи.

**Объективные данные.** При поступлении состояние средней степени тяжести. Фенотипические особенности: смуглые кожные покровы, высокий лоб, широкая переносица, широко посаженные глаза, поперечная борозда на ладони, симптом двузубца. Кожные покровы смуглые, чистые от сыпи. Локтевые сгибы, колени гиперпигментированы. В области правого лба пятно гиперпигментации. Неврологический статус: недостаточность конвергенции справа. Косоглазие расходящееся, больше справа. Лицо с легкой асимметрией: несколько сглажена носогубная складка справа. Слух снижен. Глоточные рефлексы снижены, без четкой разницы сторон. Положительные аксиальные знаки. Походка атактико-полиневропатическая, на широкой опоре. Мышечный тонус – дистония, больше в руках, D > S. Ахилловы рефлексы снижены. Патологический рефлекс Бабинского вызывается с двух сторон. Координаторные пробы: за молоточком тянется с интенцией и небольшой асимметрией. Чувствительность оценить трудно (слух снижен). Команды практически не выполняет. Речь дизартрична, замедлена, фразовая. Складывается впечатление о нарушении психоречевого развития.

**Результаты проведенных обследований.** Гормональный профиль (29.04.2020): кортизол 82,92 нмоль/л (норма 83–580 нмоль/л), аденокортикотропный гормон (АКТГ) 476 пг/мл (норма 0–46 пг/мл). На фоне постоянного приема заместительной гормональной терапии в течение месяца уровень кортизола повысился, а уровень АКТГ остался на высоком уровне. Динамика изменения уровней электролитов крови: уровень иона натрия повысил-

ся с 118 до 138 ммоль/л (норма 135–148 ммоль/л); а уровень иона калия снизился с 4,5 до 3,3 ммоль/л (норма 3,5–5,3 ммоль/л).

Электрокардиограмма: дисметаболические нарушения в миокарде (зубец Т отриц 3, AVF), миокардиодистрофия. Электронейрография (27.04.2020): выявлен смешанный характер нарушений регуляции мышечного тонуса: надсегментарного характера, признаки демиелинизации периферических нервов *n. Peroneus*, *n. Tibialis*, *nn. Suralis*, *nn. Medianus*, S > D. Патологии мотонейронов на уровне шейного и пояснично-крестцового утолщения в настоящее время нет. На видео-ЭЭГ сна (28.04.2020): данных за наличие продолженной региональной, диффузной, генерализованной эпилептиформной активности нет (табл. 1).

Таблица 1

Динамика инструментальных исследований головного мозга*		
Компьютерная томография (август 2019)	МРТ (декабрь 2019)	МРТ (март 2020)
Признаки зон пониженной плотности валика мозолистого тела и области задних рогов боковых желудочков	Лейкоэнцефаломалиция с симметричными зонами поражения в обеих теменных, обеих височных долях, задней трети тела и валика мозолистого тела, задних отделов базальных ганглиев, ножек среднего мозга, моста (кортикоспинальных трактов)	Картина лейкоэнцефалопатии неясного генеза. Динамика от 12.2019 отсутствует

У мальчика наблюдался быстро прогрессирующий характер течения заболевания в виде нарастания неврологических симптомов: шаткости при ходьбе, снижения слуха и зрения, эпилептические приступы, интеллектуальные расстройства. Распространенный демиелинизирующий процесс при МРТ головного мозга (по шкале Льюис: 11 из 32 баллов), надпочечниковая недостаточность.

**Основной диагноз:** дегенеративное заболевание нервной системы из группы пероксисомных болезней (G31.8). Х-сцепленная аденолейкодистрофия, церебральная форма (E71.3). Симптоматическая эпилепсия. Атактический синдром. Коровые нарушения зрения и слуха. Хроническая первичная надпочечниковая недостаточность. Нарушение психо-речевого развития. **Сопутствующий:** миокардиодистрофия.

Назначено лечение: диетотерапия – низкожировая диета, масло Лоренцо, которое представляет собой смесь триглицеридов олеиновой и эруковой кислот в соотношении 4 : 1. Фармакотерапия – заместительная терапия глюкокортикоидами и минералокортикоидами: кортеф 5 мг (утро), 2,5 мг (обед), 2,5 мг (вечер), коргинеффа ¼ таблетки 2 раза/сут (утро, вечер); терапия вальпроевой кислотой 3 мл 3 раза/сут.

Проведение аллогенной трансплантации гемопоэтических стволовых клеток в момент госпитализации в РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России нецелесообразно, учитывая быструю прогрессию течения заболевания у пациента.

После госпитализации в ФГБУ РДКБ ребенок поступил под наблюдение детского эндокринолога, невролога-посетителя. Назначенная гормональная терапия гидрокортизоном при выписке за летний период была повышена до 30 мг/сут с учетом прогрессирующего снижения уровня кортизола: 09.2020 – 0,7 нмоль/л; 10.2020 – 3,65 нмоль/л (норма 8,7–22,4 нмоль/л). Уровень адренокортикотропного гормона также остается на высоком уровне: 09.2020 – 458 пг/мл, 10.2020 – 390,8 пг/мл (норма 8–57 пг/мл).

В сентябре 2020 г. состояние ребенка значительно ухудшилось, что потребовало дальнейшего повышения дозы гидрокортизона до 40 мг/сут. В динамике уровень АКТГ снизился до 390,8 пг/мл, а уровень кортизола повысился до 3,65 нмоль/л. В биохимическом анализе крови – умеренно выраженные изменения всех показателей (табл. 2).

Таблица 2

Биохимический анализ крови		
Показатель	Октябрь 2020 г.	Норма
АСТ, ЕД/л	77,8	0–50
АЛТ, ЕД/л	54,8	0–50
Железо, мкмоль/л	5,8	9–21,5
Хлор, ммоль/л	90,58	98–107
Кальций, ммоль/л	2,04	2,2–2,7
Калий, ммоль/л	2,88	3,5–5,3
Натрий, ммоль/л	132,7	135–148
Холестерин общий, ммоль/л	6,79	3,3–5,2
Щелочная фосфатаза, ЕД/л	49,75	86–315
Гамма-глутамилтранспептидаза, ЕД/л	23,86	3–22

Примечание. АСТ – аспартаминотрансфераза, АЛТ – аланин-аминотрансфераза.

## ОБСУЖДЕНИЕ

Адренолейкодистрофия характеризуется выраженным фенотипическим полиморфизмом, что связано с различиями пенетрантности и экспрессивности аномального гена. Выделяют несколько форм заболевания, развитие которых определяется временем дебюта, основными проявлениями, скоростью нарастания симптоматики. В данном случае речь идет о церебральной форме, среди симптомов которой преобладают неврологические расстройства. По времени начала болезни – это детская форма, которая встречается чаще остальных (практически в 50% случаев) [5–7]. Пик манифестации детской формы приходится на возрастной период 5–10-е годы жизни [8].

В настоящем клиническом случае первые умеренно выраженные симптомы (энурез) появились у ребенка в возрасте 7 лет, а через 10 мес – яркая манифестация заболевания. Для церебральной адренолейкодистрофии характерно быстрое прогрессирование [9–11], что ярко представлено в настоящем клиническом случае – от момента манифестации болезни до тяжелого состояния пациента прошло 8 мес.

У большинства пациентов нервно-психические расстройства предшествуют признакам недостаточности надпочечников. В дебюте заболевания у ребенка диагностирован судорожный синдром, что потребовало проведения дифференциальной диагностики с эпилепсией. Ребенок поступил в неврологическое отделение с жалобами на нарушение слуха и понимания обращенной речи, ухудшение почерка, стал хуже ориентироваться в пространстве, появилась неуверенность походки. Изменение цвета кожных покровов в виде усиленной пигментации и «кофейных» пятен были впервые выявлены в стационаре, ранее родители и врачи не обращали внимание на указанные изменения. Проявления надпочечниковой недостаточности были подтверждены результатами гормонального профиля. Назначение заместительной терапии препаратом гидрокортизоном привело к улучшению показателей уровня гормонов без влияния на выраженность клинических проявлений. В динамике у мальчика усилились расстройства поведения, двигательной сферы, мышления, проявилась немотивированная агрессия.

Особое значение в терапии адренолейкодистрофии занимает пресимптоматическая коррекция. На этом этапе свою эффективность показала диетотерапия [12]. В данном клиническом случае использование диетотерапии не оправдано ввиду уже развернутой клинической картины заболевания. Использование заместительной терапии глюкокортикоидами и минералокортикоидами показано при явлениях гипокортицизма [13]. Однако эти препараты не оказывают патогенетического влияния на патологический процесс в центральной нервной системе [14]. Симптоматическое лечение миелопатии проводится с помощью нейрометаболических средств, миорелаксантов, витаминов.

Основным методом лечения на ранних стадиях адренолейкодистрофии в детском и подростковом возрасте является аллогенная трансплантация гемопоэтических стволовых клеток, которая способна остановить прогрессирование демиелинизации [15, 16]. Дополнительными методами, не влияющими на механизмы развития патологии, являются методы физического воздействия: иглорефлексотерапия, трансвертебральная микрополяризация, массаж, ле-

чебная гимнастика, которые также используются на начальных стадиях болезни для снятия спастического симптома и ригидности мышц. Диагноз пациенту С. 9 лет был поставлен на стадии выраженной клинической симптоматики, поэтому эффективность назначенного лечения крайне низкая. Прогноз неблагоприятный.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

В настоящее время специфические методы профилактики и лечения аденолейкодистрофии отсутствуют. Разработаны рекомендации, направленные на предупреждение появления данной генетической патологии. Проводится пренатальная диагностика заболевания, скрининг. Лечение рекомендуется на ранней стадии заболевания – трансплантация костного мозга от донора больному человеку. Ранняя постановка диагноза аденолейкодистрофии и проведение комплекса терапевтических мероприятий значительно замедляют развитие и прогрессирование болезни, продлевая жизнь больного.

## СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

- Новиков П.В., Михайлова С.В., Захарова Е.Ю., Воинова В.Ю. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению X-сцепленной аденолейкодистрофии. М., 2013. URL: medgen.ru/docs/adrenoleikodistrofiya.pdf
- 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.
- Еремина Е.Р. X-сцепленная аденолейкодистрофия: некоторые сведения о заболевании. *Вестник Бурятского государственного университета*. 2015;12:57–62.
- Шишкина Е.В., Бархатов М.В., Денисова Г.В., Носырев А.В., Базилевская Т.Н., Новикова И.В. и др. Пероксисомные болезни: трудности диагностики у ребенка в раннем периоде заболевания. *Русский медицинский журнал. Медицинское обозрение*. 2019;3(8):48–51.
- Евтушенко С.К., Перепечаенко Ю.М., Фомичева Е.М. Орфанное заболевание – аденолейкомаиелоневропатия. *Архив клинической и экспериментальной медицины*. 2017;26(1):43–45.
- Кокорева С.П., Добрынина Г.В., Котлова В.Б. Семейный случай X-сцепленной аденолейкодистрофии. *Лечение и профилактика*. 2017;7(24):57–62.
- Петрухин А.С., Михайлова С.В., Захарова Е.Ю. Пероксисомные болезни. В кн.: Неврология. Национальное руководство; под ред. Е.И. Гусева, А.Н. Коновалова, В.И. Скворцовой, А.Б. Гехт. М.: ГОЭТАР-Медиа, 2009:885–888.
- Еремина Е.Р., Назаренко Л.П. Клинический случай X-сцепленной аденолейкодистрофии. *Сибирский медицинский журнал* (Иркутск). 2015;135(4):100–104.
- Engelen M., Kemp S., de Visser M. X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD): clinical presentation and guidelines for diagnosis, follow-up and management. *Orphanet Journal of rare Diseases*. 2012;7:51. DOI: 10.1186/1750-1172-7-51
- Afifi A., Menenes X., Reed L., Bell W. Atypical presentation of X-linked childhood adrenoleukodystrophy with an unusual magnetic resonance imaging pattern. *J. Child. Neurol.* 1996;11(6):497–499. DOI: 10.1177/088307389601100620
- Berger J., Gartner J. X-linked adrenoleukodystrophy: clinical, biochemical and pathogenic aspects. *Biochim. Biophys. Acta*. 2006;1763(12):1721–1732. DOI: 10.1016/j.bbamcr.2006.07.010
- Coll M., Palau N., Camps C. X-linked adrenoleukodystrophy in Spain Identification of 26 novel mutations in the ABCD1 gene in 80 patients Improvement of genetic counseling in 162 relative females. *Clin. Genet*. 2005; 67(5):418–424. DOI: 10.1111/j.1399-0004.2005.00423.x
- Contreras M., Mosser J., Mandel J.L. The protein coded by the X-adrenoleukodystrophy gene is a peroxisomal integral membrane protein. *FEBS Lett*. 1994;344(2–3):211–215. DOI: 10.1016/0014-5793(94)00400-5
- Jorge P., Quelhas D., Olivera P. et al. X-linked adrenoleukodystrophy in patients with idiopathic Addison disease. *Eur. J. Pediatr*. 1994;153(8):594–597. DOI: 10.1007/BF02190668
- Matsumoto T., Miyake N., Watanabe Y. et al. X-linked adrenoleukodystrophy with partial deletion of ALD due to fusion with the neighbor gene, PLXNB3. *Amer. J. Med. Genet*. 2005;138A:300–302. DOI: 10.1002/ajmg.a.30951
- Moser A., Moser K. The prenatal diagnosis of X-linked adrenoleukodystrophy. *Prenat. Diagn*. 1999;19(1):46–48. DOI: 10.1002/(sici)1097-0223(199901)19:1<46::aid-pd501>3.0.co;2-e

## Информация об авторах

**Гирш Яна Владимировна** – д-р мед. наук, профессор, кафедра детских болезней, СурГУ, г. Сургут, yanaef@yandex.ru, <http://orcid.org/0000-0003-0283-2428>

**Якимова Карина Алексеевна** – клинический ординатор, СурГУ, г. Сургут, yakimova.cool@mail.ru

✉ **Гирш Яна Владимировна**, yanaef@yandex.ru

Поступила в редакцию 06.02.2021;  
одобрена после рецензирования 26.02.2021;  
принята к публикации 25.05.2021