



ФГБОУ ВО «Чувашский государственный университет имени И.Н. Ульянова»  
Кафедра медицинской биологии с курсом микробиологии и вирусологии

**Тема: Лейкодистрофия**

Работу выполнила:

А.Р. Сафарова

Группа: М-02(2)-17

# Содержание

- 1) Определение заболевания
- 2) Классификация
- 3) Глобоидноклеточная лейкодистрофия:
  - Механизм развития
  - Изображение
  - Клинические проявления
- 4) Суданофильная лейкодистрофия:
  - Механизм развития
  - Изображение
  - Клинические проявления
- 5) Лечение
- 6) Диагностика
- 7) Список использованной литературы

# Определение заболевания

- Лейкодистрофии - группа тяжелых, наследуемых преимущественно по аутосомно-рецессивному типу, заболеваний характеризующихся преимущественно поражением белого вещества головного и спинного мозга.

# Классификация

- Метахроматическая лейкодистрофия Шольца - Гринфильда
- Глободно-клеточная лейкодистрофия Краббе
- Лейкодистрофия Галлевордена - Шпатца
- Суданофильная лейкодистрофия Пелицеуса - Мерцбахера
- Спонгиозная дегенерация белого вещества мозга - болезнь Канавана - ван Богарта - Бертрана
- Лейкодистрофия с наличием диффузной волокнистой формации Розенталя - болезнь Александера.

# Глободноклеточная лейкодистрофия (болезнь Краббе-Бенеке)

Болезнь Краббе – Бенеке 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

## Механизм развития

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу

Мутация гена GALC, который расположен на 14 хромосоме (14q31)

Нарушение процесса формирования миелина

Дефицит фермента галактозилцерамидазы

Накопление неметаболизированных липидов нарушает процесс образования защитной миелиновой оболочки нерва

Морфологическая локализация патпроцесса миелиновая оболочка нервных волокон

Гибель олигодендроцитов, распад миелинового волокна и образование характерных включений в глиальной ткани - "глобоидных клеток". Число и размер лизосом в белом веществе резко увеличивается, приводя к гибели клеток.



[http://www.sweet-baby-grace.com/albums/june\\_06/pages/07.htm](http://www.sweet-baby-grace.com/albums/june_06/pages/07.htm)

# Клинические проявления:

- Первые симптомы заболевания начинают появляться в возрасте от 3 до 6 месяцев. Основными признаками являются: раздражительность, лихорадка, повышение мышечного тонуса, приступы судорог, трудности при кормлении, рвота и замедление умственного и моторного развития.
- Первичные изменения мозга сопровождаются спастичностью, миоклонией, задержкой развития, мышечным тремором. У взрослых прогрессирующая форма сопровождается быстрой потерей свойств личности, расстройствами речи, патологическим мышлением.
- Поздние проявления: атрофия зрительных нервов вплоть до слепоты; усиление сухожильных рефлексов; мышечный спастический тетрапарез; миоклонические судороги; общая двигательная реакция.



# Суданofilьная лейкодистрофия Пелицеуса-Мерцбахера

## Механизм развития

Наследуется по рецессивному типу, сцепленное с X-хромосомой

Мутация гена на хромосоме Xq22

Нарушение миелинизации ЦНС

Дефект в биосинтезе протеолипида апопротеина

Патологический продукт миелиновая оболочка нервных волокон

Морфологическая локализация патпроцесса ствольные структуры головного и спинного мозга, мозжечка

Клеточный или тканевый эффект вследствие наличия периваскулярных островков нормальной миелина ткани приобретают "тигровый" (полосатый) вид



[http://drugline.org/img/term/disease-pelizaeus-merzbacher-4409\\_1.jpg](http://drugline.org/img/term/disease-pelizaeus-merzbacher-4409_1.jpg)

## Клинические проявления:

- У детей с болезнью Пелицеуса-Мерцбахера отмечаются внутриглазной нистагм; кивательное подергивание головы; мышечные гипо- и гиперклония.
- Позднее присоединяется атрофия зрительного нерва, снижение интеллекта, мышечный гипертонус, нарушение речи.
- Тяжелая стадия патологии сопровождается нарастающей деменцией, паркинсоническим синдромом, гиперкинезами.
- Заболевание заканчивается летальным исходом на 2-м или 3-м десятилетии жизни.

# 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..

# Диагностика

- Первоначальные признаки болезни выявляют клинические специалисты – педиатры, терапевты, неврологи, офтальмологи, отоларингологи.
- Генетическое консультирование выявляет аномальные гены, провоцирующие сфинголипидозы головного мозга.
- Клинические методы эхо-энцефалографии, нейросонографии выявляют увеличение внутричерепного давления. Исследование цереброспинальной жидкости проводится с целью обнаружения повышенной концентрации протеина.
- Нарушение метаболизма выявляется биохимическими анализами крови.
- МРТ головного мозга ребенку делают для определения очагов демиелинизации головного мозга. Исследование позволяет верифицировать патологические изменения ранней стадии.
- Самый точный способ диагностики – инновационная ДНК-диагностика глобидно-клеточной, метахроматической лейкодистрофии.

# Список использованной литературы

- 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.
- <https://mrt-kt-golovnogo-mozga.ru/article/leykodistrofiya>
- <https://ru.wikipedia.org/wiki/Лейкодистрофия>
- БОЛЕЗНЬ КРАББЕ - ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ И ТЕРАПИИ Фазлеева Л.К., Поладова Л.В., Шагиахметова Д.С., Аюпова В.Г. Практическая медицина. 2010. №7(46)