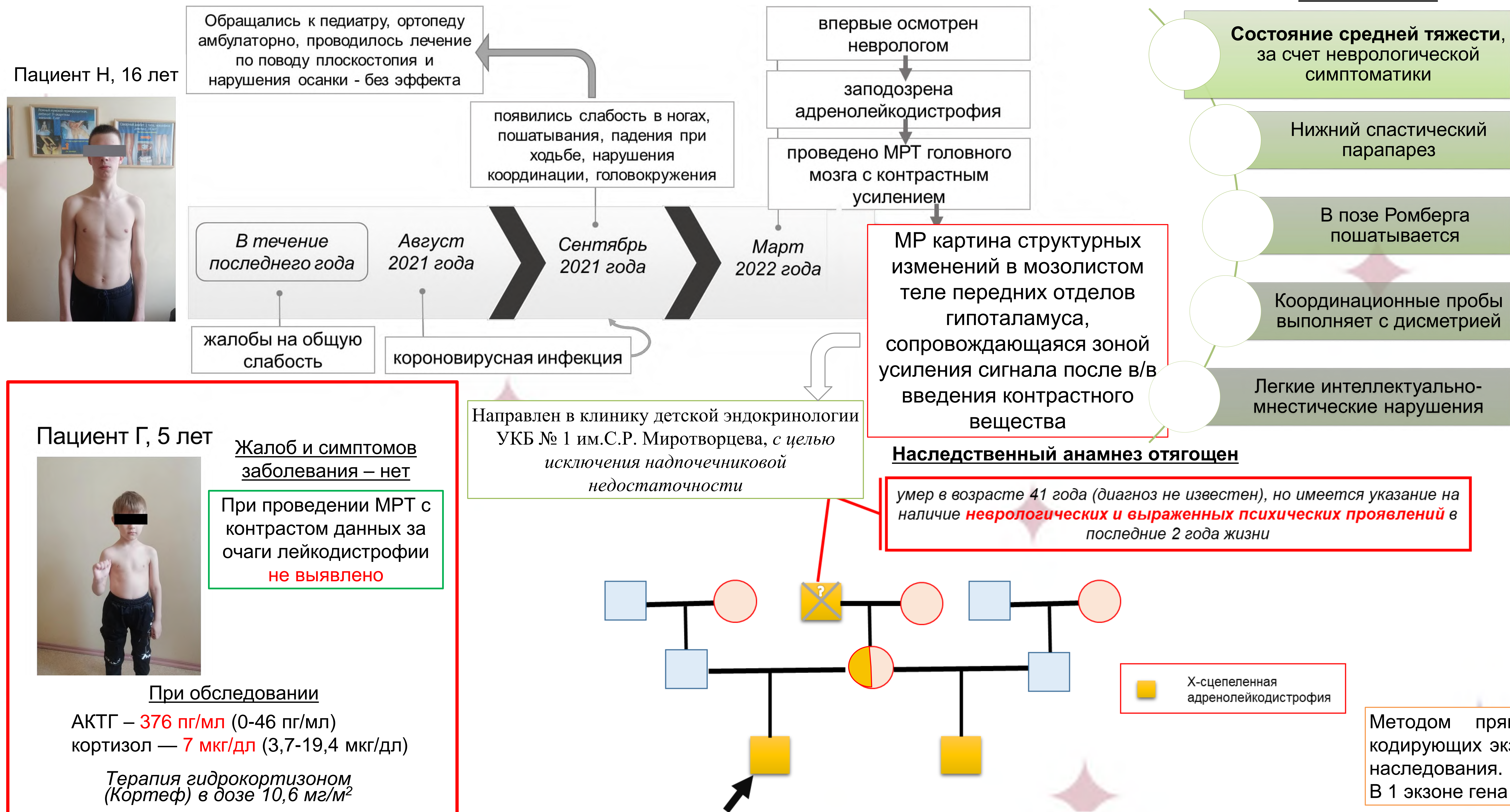


## СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ Х-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ

**ВВЕДЕНИЕ.** Х-сцепленная аденолейкодистрофия - редкое наследственное заболевание, относящееся к группе пероксисомных болезней с Х-сцепленным рецессивным типом наследования, вызванная мутациями в гене ABCD1. Распространенность – 1 на 15 000 человек, частота встречаемости одинакова во всех популяциях.



**Кожные покровы:** бледные

- умеренная гиперпигментация сосков, подмышечных складок, наружных поверхностей локтевых, коленных суставов, в области мошонки
- на коже предплечий и голени множественные следы от самоповреждений

**Костно-мышечная система:** нарушение осанки, плоско-вальгусные стопы

### Лабораторно- инструментальные данные

Кортизол 31 нмоль/л  
АКТГ 473 пг/мл

Первичная надпочечниковая недостаточность

УЗИ надпочечников: Область надпочечников без изменений

Назначена терапия гидрокортизоном (Кортеф) в дозе 8,4 мг/м<sup>2</sup>

Биохимическое исследования плазмы на ОДЦЖК и молекулярно-генетическое обследование проведенное на базе МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО НАУЧНОГО ЦЕНТРА ИМЕНИ АКАДЕМИКА Н.П. БОЧКОВА» у обоих сибсов **идентично**

ОДЦЖК	C22	C24	C26	C24/C22	C26/C22
Концентрация (мМ/мл)	36,1	59,1	11,1	1,6	0,31
Норма	Мин	25,6	0,22	0,64	0,009
	Макс	120,6	2,2	0,88	0,018

Методом прямого автоматического секвенирования проведен анализ всех кодирующих экзонов и прилежащих интронных областей гена. Х-сцепленный АР тип наследования. В 1 экзоне гена ABCD1 выявлена нуклеотидная замена в гемизиготном состоянии.

### ЗАКЛЮЧЕНИЕ.

Гетерогенность и неспецифичность клинических проявлений х-АЛД обуславливают сложность своевременной клинической диагностики при первичном обращении пациентов. Отсутствие ранних маркеров и настороженности у специалистов различного профиля приводит к поздней диагностике заболевания, утяжеляет прогноз и обуславливает необходимость расширения показаний для определения ОДЦЖК с целью ранней диагностики Х-АЛД.

**КОНТАКТЫ.** К.А.Стульникова  
E-mail: ksusxa@yandex.ru