

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ХРОНИЧЕСКОЙ ПЕРВИЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ У РЕБЕНКА С X-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИЕЙ**

*<sup>1</sup>Алтайский государственный медицинский университет, кафедра  
факультетской педиатрии г. Барнаул*

*<sup>2</sup>КГБУЗ «АККЦОМД», г. Барнаул*

**Орынканов Арман Маликович<sup>1</sup>, Жукова Наталья Валерьевна<sup>2</sup>**

**Малюга Ольга Михайловна<sup>1</sup>**

---

### **Введение**

X-сцепленная аденолейкодистрофия (АЛД) включает группу пероксисомальных нейродегенеративных заболеваний, в основе которых лежит первичная надпочечниковая недостаточность в сочетании с демиелинизацией нервной системы из-за неэффективности  $\beta$ -окисления жирных кислот в результате снижения активности ацетил-КоА синтетазы их длинных цепей. Заболевание полностью проявляется (абсолютная экспрессивность) только у мужчин. У женщин АДЛ протекает бессимптомно. Частота встречаемости АЛД составляет 1 случай на 20000 - 42000 мужчин. В основе АЛД лежат мутации гена ABCD1, расположенного на хромосоме Xq28, который кодирует белок ABC мембран пероксисом. В настоящее время описано более 400 мутаций гена ABC1, не влияющих на функцию генома или фенотип.

**ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ.** Мальчик 15-ти лет поступил в эндокринологическое отделение для детей 18.11.22 г. с жалобами на слабость, быструю утомляемость, пониженное АД, смуглость кожи, нарушение периферического зрения, раздражительность. Из анамнеза заболевания известно: В течение последнего года отмечают выраженную слабость и снижение АД. С 4-х лет смуглость с нарастанием в динамике. По поводу вышеописанных жалоб обратился к неврологу по месту жительства.

Направлен неврологом к эндокринологу по месту жительства. При обследовании: кортизол 54 нмоль/л, АКТГ более 500 мг/мл. МРТ головного мозга 18.10.22г: МР-признаки несколько ассиметричного изменения сигнальных характеристик белого вещества теменных долей головного мозга (Х-сцепленная адренолейкодистрофия? Лимфома?), киста пинеальной железы, полип основной пазухи. Рентгенограмма кистей и л/з суставов 02.11.22г: костный возраст соответствует паспортному. Для дальнейшего обследования и лечения направлен в специализированное отделение. Из анамнеза жизни известно: Ребенок от I беременности, протекавшей на фоне сочетанного гестоза средней степени тяжести, роды I в 40 недель, амниотомия, родовозбуждение без эффекта, кесарево сечение. Вес при рождении 4300 г, рост 52 см, оценка по Апгар 7/9 баллов. Искусственное вскармливание с рождения. Раннее физическое и психомоторное развитие без особенностей. Привит по возрасту, без осложнений. Из перенесённых заболеваний: ОРВИ 2-3 раза в год. Травм и операций не было. Наследственность отягощена? (Со слов отца ребенка, дядя мальчика по материнской линии страдал от схожих симптомов, но обследован не был). При обследовании в отделении: состояние по заболеванию тяжёлое за счет недостаточности функции надпочечников, самочувствие страдает умеренно. Телосложение правильное, питание удовлетворительное. По физическому развитию соответствует 15,9 годам, ИМТ 18,6 (норма 16,34-25,0), рост 170 см, вес 54 кг. Т тела 36,5 °С, отмечается гипотония (АД 98/61 мм.рт.ст.), ЧСС 60 уд/мин, ЧД 18 в мин. Кожные покровы смуглые, суховатые. По остальным органам и системам без видимых патологических изменений.

По результатам гормональных исследований: уровень АКТГ (пг/мг) от 21.11.22: >1250 (норма 7,9-66,1), Кортизол (нмоль/л) от 21.11.22: 44,8 (норма 55,0-690,0). Альдостерон (пг/мг) от 23.11.22: 5,0 (норма 25-315). Таким образом, ввиду высокого значения АКТГ при низком уровне кортизола и альдостерона, подтверждает наличие первичной хронической недостаточности коры надпочечников.

МРТ головного мозга от 21.11.22г: МР картина структурных изменений белого вещества головного мозга с вовлечением валика мозолистого тела, медиальных коленчатых тел, задних отделов столбов свода, наружных капсул, с формированием изменений по типу лейкодистрофии (адренолейкодистрофия/ АДД/ 1-го типа по Loes). Микрокиста шишковидной железы. Признаки гиперплазии лимфоидной ткани носоглотки.

МРТ ШОП, ГОП и ПОП от 25.11.22г. Мр картина дегенеративно-дистрофических изменений пояснично-крестцового отдела позвоночника.

ЗВПШП (Зрительные вызванные потенциалы на обращаемый шахматный паттерн) от 24.11.22г: Замедление проведения в кору зрительной афферентации с двух сторон. АСВП (Акустические стволовые вызванные потенциалы) от 24.11.22г: Замедление внутриволового проведения на понто-мезенцефальном уровне с двух сторон. ЭНМГ верхних конечностей от 24.11.22: Проведено исследование скорости распространения возбуждения по моторным и сенсорным волокнам n.medianus, n.ulnaris. Заключение: Замедление проведения по дистальным участкам моторных волокон n. medianus dex et sin.

ЭНМГ нижних конечностей от 24.11.22: Проведено исследование скорости распространения возбуждения по моторным и сенсорным волокнам n.tibialis, n.peroneus. Заключение: Невропатия n.tibialis dex. et sin, n.peroneus dex. et sin демиелинизирующего типа с замедлением проведения по дистальным участкам моторных волокон.

Консультация офтальмолога от 25.11.22г: Сужение поля зрения на 5 справа с носовой стороны слева с височной стороны. Д/з: Гомонимная гемианопсия.

Консультация невролога от 01.12.22г: Адренолейкодистрофия X сцепленная? Церебральная форма. Гомонимная гемианопсия. Взята кровь на генетическое исследование (патология подтверждена).

## **Заключение**

Следует обратить внимание на необходимость комплексного обследования мальчиков с первичной хронической недостаточностью с целью исключения адренолейкодистрофии, актуальность уточнения генеалогического анамнеза и обследования родственников пациента.

## **Список литературы**

1. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению X-сцепленной адренолейкодистрофии 2013 г.
2. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению первичной надпочечниковой недостаточности у детей 2016 г.
3. X-сцепленная адренолейкодистрофия: некоторые сведения о заболевании. Еремина Е.Р. доцент, к.м.н. 2015г.

---

### **Как цитировать:**

Орынканов А.М., Жукова Н.В., Малюга О.М. Клинический случай хронической первичной недостаточности коры надпочечников у ребенка с X-сцепленной Адренолейкодистрофией. *Scientist*. 2023; 2 (24): 72-75.

---