

ІНОВАЦІЇ В МЕДИЦИНІ

ВНУТРІШНЬОЇ ТА СІМЕЙНОЇ МЕДИЦИНИ 2026 ● №2

2026 №2

СХІДНОЄВРОПЕЙСЬКИЙ ЖУРНАЛ ВНУТРІШНЬОЇ ТА СІМЕЙНОЇ МЕДИЦИНИ

ЛЕКЦІЇ ● ДИСТАНЦІЙНА ОСВІТА ● ДОСЛІДЖЕННЯ



ISSN 2411-1457

СХІДНОЄВРОПЕЙСЬКИЙ ЖУРНАЛ





Медичний факультет Каразінського університета 1805–1920 роки (монографія)

Величезною гордістю для харків'ян є той факт, що перший медичний факультет на теренах нашої батьківщини був заснований саме в Харкові, в Каразінському університеті, до складу якого він увійшов з моменту його заснування у 1804 році. Але ще більшу гордість викликає те, що з його історією пов'язані імена багатьох відомих вчених-медиків та лікарів-практиків. Це хірурги Ф.І. Іноземцев, П.М. Шумлянський, М.І. Єллінський, Т.Л. Ванцетті, П.А. Наранович, В.Ф. Грубе, М.П. Трінклер, І.К. Зарубін, А.Г. Підріз та Ю.Р. Пенський; патологоанатоми Д.Ф. Лямбль, М.Ф. Мельников-Розведенков та С.Л. Ерліх; гістологи Н.А. Хржонщевський, І.П. Щелков, З.І. Стрільцов та М.К. Кульчицький; судові медики Е.Ф. Бєллін, Ф.О. Патенко та М.С. Бокаріус; акушер І.П. Лазаревич; офтальмологи Л.Л. Гіршман, П.М. Барабашев та О.П. Брауштейн; анатоми І.Д. Книгін, І.К. Вагнер, М.О. Попов та В.П. Воробйов; психіатри П.О. Бутковський, П.І. Ковалевський та К.І. Платонов; терапевти В.Г. Лашкевич, І.М. Оболенський та П.І. Шатілов; педіатри І.В. Троїцький та В.А. Франківський; фізіолог В.Я. Данилевський; фармакологи Я.М. Громов та М.О. Валяшко та безліч інших яскравих особистостей медичного світу. Багато з них були випускниками Харківського університету і виявили свої таланти, ще будучи студентами.

Ці видатні вчені, практики та педагоги залишили багату наукову спадщину, показали себе як талановиті організатори та винахідники. Але не менш важливо відзначити, що вони залишили по собі добру пам'ять серед широких верств населення. Вже за своєю діяльністю лікар не може жити відстороненим життям. Наприклад, терапевт, професор кафедри лікарської діагностики Харківського університету Петро Іванович Шатілов отримав у народі прізвисько «професор околиць» за те, що безкоштовно допомагав незаможним мешканцям віддалених від центру районів міста. Безмірна відданість та співчуття до ближнього, виявлені цим вихованцем та співробітником медичного факультету, назавжди закріпили його ім'я у назві вулиці Шатилівської та історичного району Шатилівка, де він жив і практикував. Одна з вулиць Харкова носить ім'я професора офтальмолога Леонарда Гіршмана, відомого далеко за межами Харкова. Свого часу, щоб утримати його у Харкові, городяни зібрали значну грошову суму на влаштування для нього офтальмологічної лікарні, яка носить сьогодні ім'я свого першого завідувача (тепер Харківська міська офтальмологічна клінічна лікарня імені О.Л. Гіршмана). Вважається, що за своє життя лікар прийняв мільйон хворих. І навіть якщо вважати цю цифру перебільшеною, дані, що є в нашому розпорядженні, свідчать про його невтомну діяльність, яка дозволила багатьом людям знову побачити красу навколишнього світу.

Імена вчених-медиків Харківського університету, які зробили значний внесок у розвиток медицини, мають також деякі науково-дослідні інститути. Так, Інститут проблем ендокринної патології названо на честь його засновника та першого директора Василя Яковича Данилевського, професора кафедри фізіології. Харківський науково-дослідний інститут судових експертиз має ім'я заслуженого професора Миколи Сергійовича Бокаріуса, який завідував кафедрою судової медицини Харківського університету та багато зробив для розвитку цієї дисципліни. Ім'я Михайла Івановича Ситенка, випускника, а потім і співробітника медичного факультету (помічник прозектора кафедри оперативної хірургії), носить Інститут патології хребта та суглобів. Інститут радіології має ім'я випускника медичного факультету Сергія Петровича Григор'єва, який є одним із засновників практичної та наукової рентгенології в Україні. Ім'я нобелівського лауреата Іллі Мечникова, який був вихованцем професора фізіології та декана медичного факультету І.П. Щелкова, має Інститут мікробіології та імунології.

Після відродження медичної освіти у Харківському національному університеті імені В.М. Каразіна інтерес до історичного коріння медичного факультета виявлявся і з боку його співробітників. Цією темою на рубежі XX–XXI століть займався декан медичного факультета Микола Іванович Яблучанський. У 2016 році з ініціативи завідувача кафедри загальної та клінічної патології Олени Сергіївни Проценко побачила світ монографія, присвячена історії розвитку в Харківському університеті таких дисциплін, як анатомія, патологічна анатомія, судова медицина, а також гістологія та ембріологія. Книга була видана за редакцією декана медичного факультета Віктора Миколайовича Савченка. Певна увага була приділена історії кафедри хірургічних хвороб.

Таким чином, ця монографія є продовженням зазначених починань, ще одним кроком на шляху вивчення славних сторінок історії медичної освіти у стінах Харківського національного університету імені В.М. Каразіна.

Доктор медичних наук, професор,
І. В. Белозьоров

Рецензія на книгу професора О.А. Опаріна «Медицина Середньовічної Європи»



Західноєвропейська медицина Середніх віків, що починається з 476 року – року падіння Західної Римської імперії і що триває до 1517 року – року початку Великої Реформації, ставитися з одного боку до найдовшого етапу історії медицини і водночас найстатичнішому періоду у всій медичної науки. «На весь цей довгий, тисячолітній період «матеріал медицини» залишався незмінним, ледь збагачуючись деякими придбаннями, і то завдяки більш нагоді, ніж духу винаходу» [Ковнер С.Г. Історія Середньовічної медицини. Випуски 1-2. – М.: Книга на вимогу, 2013. – С. 494].

Недарма, «англійці називають Середні віки «темними», dark ages, dark time. Справді, сімсот-вісімсот тліє, що відокремлюють падіння Західної римської імперії від епохи Відродження дуже мізерні точками, маяками і оазисами освіти, що світяться ... тягнеться цілий ряд століть без всякого розумового просвіту, без будь-яких ознак живого розумового життя» [Тарлі Є.В. Історія Італії в Середньовіччі. – СПб.: Брокгауз-Ефрон, 1901. – С. 187].

«У цю епоху розумовий рух Західної Європи та економічне становище простого народу були вкрай незавидні. Народ, пригнічений потрійним ярмом – духовенства. Феодалів і цехів був позбавлений всіх цивільних прав і часто навіть постійного шматка хліба; Нерідко цілі села десятки років ховалися в лісових і болотних нетрях, даючи привід створювати легенди про лікантропи, тобто. людино-вовках, і урсогомах – людино-ведмедях. Забитий, загнаний, зубожілий народ був у володінні розумового невігластва і темних забобонів; це було справжнє безправне темне царство, без найменшого світлого променя надії на щось найкраще у майбутньому» [Биков А.А. Лойола. Його життя та громадська діяльність. – М.: Республіка, 1995. – С. 328–329].

Ми не знайдемо більше періоду в якому б протягом тисячі років рівень медичних знань не тільки не збагачувався принципово новими досягненнями, але, навпаки, в самому кінці епохи Середніх віків ми спостерігаємо незвичайний сплеск безроздільного панування в медицині забобонів і відверто містичних уявлень, Апогеєм чого стають психічні епідемії Середньовіччя, які не мали місця в жодному з періодів історії людства.

Також ми не знайдемо більше за всю історію медицини періоду в якому настільки повсюдно панувала б антисанітарія, як у житті міст в цілому, так і в особистому побуті жителів того часу, незалежно від їх соціального походження. Період середньовічної медицини є прикладом і періодом з найнижчою тривалістю життя і одночасно з найвищими показниками дитячої смертності, голодоморів і алкоголізму. І це все відбувається за безроздільного панування у всіх сферах життя тодішнього суспільства середньовічної церкви та її ідеології [Ковнер С.Г. Історія Середньовічної медицини. Випуски 1–2. – М.: Книга на вимогу, 2013. – С. 494].

І тому тільки з урахуванням цього ми можемо зрозуміти і пояснити ці особливості всієї середньовічної медицини та особливості медицини середньовічного міста зокрема.

У представленій монографії вперше комплексно показано роль релігійно-філософських уявлень на розвиток медичної науки та практики середньовіччя. Вперше зображено. що саме ці релігійно-філософські вчення середньовічної церкви та зумовили статичний стан медицини протягом усього Середньовіччя.

У роботі вперше показані витоки та причини формування тих чи інших методів лікування, які широко застосовувалися в Середні віки. Розкрито причини відсутності розвитку медичної допомоги населенню.

У монографії вперше комплексно досліджено феномен психічних епідемій Середньовіччя, розкрито релігійне коріння, що зумовило їх появу. Особливий інтерес представляє й дослідження феномена Хрестових походів та його роль розвиток медичних уявлень на той час. Особливу увагу у роботі приділено дослідженню формування та особливостей медичних факультетів Середньовічних університетів.

Автор вперше комплексно розкриває причини тривалого панування забобонних та магічних уявлень, що панували у програмі медичних факультетів Середньовічних університетів та їх статичного стану до епохи Великої Реформації.

Таким чином, дана монографія представляє безперечний науково-практичний інтерес і може бути рекомендована до перекладу польською та англійською мовами для подальшого впровадження у навчальний процес для студентів медичних та гуманітарних ВНЗ.

Професор, доктор філософських і юридичних наук,
А. Жаловага, Польща.

УДК: 616.831-018-056.7-053.4
Індекс DOI 10.15407/internalmed2026.02.137



Доц. О.Л. Тондій, проф. О.Ю. Сухоносова, доц. С.М. Коренєв

Навчально-науковий інститут післядипломної освіти Харківського національного медичного університету
Кафедра неврології та дитячої неврології

Сучасні погляди на клініку, діагностику та лікування лейкодистрофій

Лейкодистрофії — це спадкові захворювання нервової системи з хронічним прогресуючим перебігом, що мають в основі демієлінізуючі процеси в білій речовині головного, спинного мозку та периферичних нервах. Термін «лейкодистрофія» у перекладі з грецької мови означає порушення росту та розвитку білої речовини. Колір білої речовини залежить від мієлінових оболонок, які покривають нервові відростки. При цих захворюваннях дефект виявляється в одній або декількох ліпідних молекулах, які складають мієлін. У результаті страждає процес мієлінізації нервових відростків, який стає недосконалим, і такий мієлін поступово руйнується, утворюючи різні продукти розпаду. Лейкодистрофія класифікується залежно від кінцевих продуктів розпаду мієліну [1–7].

Захворювання цієї групи мають різні шляхи успадкування: аутосомноре-цесивний, аутосомно-домінантний та Х-зчеплений [1–3]. При аутосомному типі успадкування частота захворюваності дівчаток та хлопчиків однакова, а батьки є носіями дефектного гена, при Х-зчепленому — носієм є мати, а хворіють тільки хлопчики. Установлена генетична гетерогенність захворювань, тому етіологія кожної з форм характеризується окремо [1–3, 8].

ХАРАКТЕРИСТИКА РІЗНИХ ФОРМ ЛЕЙКОДИСТРОФІЙ:

Метахроматична лейкодистрофія [14-17]:

Метахроматична лейкодистрофія (МЛД) — це форма лейкодистрофії, яка зустрічається найчастіше і належить до лізосомальних хвороб накопичення [14-17].

Етіологія. Суть хвороби полягає у накопиченні сульфату цереброзиду (сульфа тиду) в мозковій тканині, печінці, нирках та жовчному міхурі, що спричиняє загибель клітин. Захворювання — це форма дифузного склерозу, при якій виникає дегенерація олігодендроглії [14-17]. Поширеність МЛД — приблизно 3:100000 дітей. Симптоми захворювання можна спостерігати в любому віці. [14-17]. Захворювання виникає внаслідок точкових мутацій гена, який кодує арилсульфатазу-А, що картований на хромосомі 22. Нині відомо понад 50 його мутацій. Найчастіше зустрічається 2 мутації. Одна з них зумовлює перенесення гуаніну до аденіну, при цьому повністю втрачається активність ферменту. Друга часта мутація (алель-А) характеризується перенесенням цитозину до тимидину, котрий завершується заміною лейцину проліном в амінокислоті-426. Все це призводить до того, що фермент функціонує з 3 %-активністю. Ці дві мутації складають 59 % генетичних ушкоджень, які зумовлюють МЛД. Відомі й інші численні мутації гена, в зв язку з чим існує клінічний поліморфізм захворювання. Серед пацієнтів спостерігається значна кількість фенотипічних різновидів. Передбачається вплив зовнішніх чинників на вік виникнення неврологічних симптомів [14-17].

Патогенез. Дифузна демієлінізація та накопичення метахроматично фарбованих гранул зовні та усередині гліальних клітин, нейронів та макрофагів — основні морфологічні властивості цього захворювання. Метахроматичну речовину майже завжди можна знайти в цитоплазмі нейронів. Електронна мікроскопія виявляє цитоплазматичні включення та зміну структури пластинок мієліну. Демієлінізація дифузна, але найбільше вона призводить до ураження тих трактів, які мієлінізуються до закінчення раннього дитячого віку — до 2–3 років. В усіх залучених до процесу ділянках спостерігається загибель олигодендроглії. Метахроматичні гранули також знаходять в ниркових канальцях, жовчному міхурі, клітинах острівців та епітелії вивідних протоків підшлункової залози й печінки [14-17]. Метахроматична речовина — це сульфатид (сірчано-кислий ефір цереброзиду) — головний елемент гліколіпідів мієліну. Сульфатиди відкла-

даються в олігодендроцитах та лімфоцитах, порушують нормальну молекулярну структуру мієліну та сприяють його подальшому руйнуванню. Крім того, можливо, відкладення сульфатидів несуть відповідальність за загибель олігодендроцитів і за руйнування нейронів [14-17].

Клінічна картина.

Інфантильна форма Грінфілда: Дебютує у віці від 1 до 2 років (пізній інфантильний тип). Провісниками захворювання може бути виникнення таких симптомів: напади лихоманки або сильного болю в животі, які неможливо пояснити іншими причинами. Спостерігаються 3 стадії захворювання. У віці 2 років у дитини починає порушуватись хода, що зумовлено атаксією та порушенням координації. М'язовий тонус знижується або підвищується, починають знижуватись та згасати сухожилкові рефлекси. Пізніше приєднуються окорухові порушення — найчастіше косоокість — це I стадія хвороби, яка [14-17] продовжується до 15 міс. Надалі поступово зникає мовлення, наростає спастика, з являється тремор або атетоїдні рухи в кінцівках [14-17]. Глибокі сухожилкові рефлекси знижені або зовсім відсутні з нижніх кінцівок. Посилюється атаксія, котра доходить до того, що хворий не може самостійно стояти, але може сидіти. Розвиваються грубі інтелектуальні порушення. Посилюються прояви атрофії дисків зорових нервів. Це II стадія хвороби, продовжується вона близько 6 міс. На цій стадії можуть виявлятися судоми, яких немає на початку захворювання. Перебіг хвороби прогресуючий. Наступна III стадія термінальна. У хворого розвивається децеребраційна ригідність та вегетативний стан. Смерть настає за 6міс. — 4 роки після появи перших патологічних симптомів [5-7, 14-17].

Додаткові обстеження. В ліквор і (СМР) збільшено рівень білка. Знижена швидкість проведення імпульсу по периферичних нервах. Порушення слухових викликаних потенціалів. Цей симптом може бути першим раннім симптомом захворювання. На МРТ виявляються вогнища демієлінізації у вигляді підвищеного сигналу в Т2-режимі без накопичення контрасту. Спочатку вогнища розташовуються у перивентрикулярних зонах та centrum semiovale, пізніше — в мозолистому тілі, внутрішній капсулі та пірамідних шляхах [5-7, 14-17]. Підкіркова біла речовина може тривалий час не уражатись [14-17].

Ювенільна форма: Зустрічається рідко. Неврологічні симптоми з являються у дітей після 5 років, а також у дорослих. Перебіг захворювання більш повільний, ніж при формі Гринфілда. У хворих, старших за віком, розвивається психоорганічний синдром та судомні напади, різні поведінкові порушення, котрі іноді помилково діагностуються як шизофренія або депресія. Поступово приєднуються мовні та рухові симптоми, які є наслідком руйнування кортико-спінального та кортико-бульбарного трактів. Типові також мозочкові порушення, дизартрія та екстрапірамідні симптоми. Перебіг повільно прогресуючий. Хворі можуть померти за 6–20 років (залежно від догляду) від інтеркурентних інфекцій [14-17].

Доросла форма починається у віці після 15 років та виявляється змінами характеру та поведінковими порушеннями та іншими психічними симптомами. Іноді хвороба починається як периферична нейропатія [14–17].

Діагноз. Час виникнення неврологічних симптомів таких, як атаксія, спастичність, пригнічення глибоких сухожилкових рефлексів та зростання рівня білка в СМР примушують підозрювати МЛД. Остаточно діагноз підтверджується лабораторними дослідженнями — зниженням активності арилсульфатази в лейкоцитах та сечі [14–19].

Додаткові дослідження: 1) зниження швидкості проведення імпульсу по нерву при ЕНМГ; 2) уповільнення слухових викликаних потенціалів; 3) при біопсії периферичних нервів знаходять коричневі метахроматичні тільця (після 15 та більше місяців від появи неврологічних симптомів) [14–19].

Лікування: симптоматичне (протисудомні, міорелаксанти, ноотропи, нейро протектори). При пізній інфантильній та ювенільній формах МЛД рекомендується трансплантація кісткового мозку [14, 15, 18–21].

Глобоїдно-клітинна лейкодистрофія (хвороба Краббе):

Вперше описана в 1908 р. Основою захворювання є наявність характерних глобоїдних клітин в ураженій білій речовині, які накопичуються внаслідок дефіциту ферменту галактозилцереброзидази [23–25].

Етіологія: Ген, який кодує галактозилцереброзидазу, картовано на хромосомі 14. Описано понад 40 мутацій цього гена [23–25].

Морфологія та патогенез. В основі дифузна демієлінізація білої речовини великого мозку, мозочка, спинного мозку та пірамідних шляхів. Майже повністю зникає олігодендроглія. У ділянках демієлінізації можна бачити мононуклеарні глобоїдні клітини, які розташовані навкруги дрібних судин. Виникнення глобоїдних клітин стимулюється виходом цереброзиду з мієліну. Основу біохі мічного дефекту цього стану складає порушення галактозилцефалідази, активність якої знижена. Внаслідок цього в мозку, периферичних нервах, печінці, нирках накопичується галактозилсфінозин, який має цитотоксичні властивості та руйнує олігодендроцити. Після зникнення олігодендроцитів формування мієліну припиняється [23–25].

Клінічна картина. Виділяють 3 клінічні форми хвороби Краббе [23–25]:

1) класична дитяча; 2) пізня дитяча або підліткова; 3) доросла форма [23–25].

Класична дитяча форма: Починається гостро у віці 3—4 років з неспокою, безпричинного крику, збудження та виникнення підвищеної рухової реакції у вигляді тонічних спазмів у відповідь на звук, світло та дотики. Надалі розвивається прогресуюча ригідність м язів — це I стадія хвороби. У II стадії формуються опістотонус та судоми. Харак-

терно глибоке пригнічення, а згодом і зникнення глибоких рефлексів. Далі діагностується атрофія зорових нервів та гіперакузія. В III — термінальній стадії дитина стає млявою. Розвиваються бульбарні симптоми. У деяких хворих захворювання починається пізніше й прогресує повільніше (пізня дитяча форма). Вона характеризується повільно прогресуючим спастичним парапарезом з пірамідними знаками. На доклінічній стадії можуть виявлятися моторна та сенсорна нейропатія, геміпарез, мозочкова атаксія, кіркова сліпота [23-25].

Доросла форма: Зустрічається вкрай рідко. Вона починається з мнестично-інтелектуальних порушень або ж з нейропатії з повільнішим прогресуванням симптомів, ніж при пізній дитячій формі [23–25].

Додаткові методи верифікації: При інфантильній формі — високий рівень білка в СМР. Знижена швидкість проведення імпульсу по рухових нервах. При формі з пізнім дебютом рівень білка та швидкість проведення імпульсу можуть бути в межах норми [7, 23-25]. На МРТ у Т2-режимі — підвищення інтенсивності сигналу від ураженої білої речовини, особливо тім яних ділянок. При пізній формі — виборче ураження білої речовини (перивентрикулярні ділянки, мозолисте тіло, потиличні ділянки). Антенатальну діагностику можна проводити за допомогою ферментного аналізу (визначення рівня бета-галактозидази) [23-26].

Лікування. При пізній формі ефективна алогенетична трансплантація кістко вого мозку. Стабілізацію стану можна досягти введенням донорських мононук леарних клітин в СМР на декілька місяців або років.

Адренолейкодистрофія:

Адренолейкодистрофія (АЛД) — прогресуюча спадкова хвороба, при якій ушкоджуються надниркові залози та біла речовина головного мозку. Захворювання вперше описано в 1923 р під назвою «суданофільний церебральний склероз». Частота 10 на 100000 хлопчиків [8, 11-13].

Етіологія. АЛД — Х-зчеплене захворювання. Ген хвороби картовано на хромосомі Xq 28. Він кодує трансмембранний білок — переносник. Хворіють виняткова чоловіки. Причиною захворювання є патологія пероксисом, внаслідок якої відбувається накопичення в клітині жирних кислот з дуже довгим ланцюгом. Саме тому ця патологія належить до пероксисомних захворювань та найчастіше з цієї групи є спадковим патологічним процесом. Захворювання складне, діагностика його важка [8–13].

Патоморфологія. При цьому патологічному процесі має місце дифузна демієлінізація та гліоматоз білої речовини головного мозку. Патологічний процес охоплює потиличні та задні тім'яні ділянки вже на ранніх етапах. Клітини над ниркових залоз теж страждають при АЛД. В пучковій та сітчастій зонах над нирникових залоз клітини набувають «роздутого вигляду» (клітини-балони). Ліпідні включення знаходяться в лімфоцитах периферичних нервів та яєчках. [8, 11-13].

Патогенез. У патоґенезі значну роль відіграють цитокіни. Виявляється накопичення в білій речовині жирних кислот з «довгим ланцюгом», ефірів, холестерину, цереброзидів, гангліозидів. Патологічний ген кодує АТР-переносник. Внаслідок цього дефекту переносника перший етап бета-окиснення жирних кислот з дуже довгим ланцюгом не відбувається [8, 11–13].

Клінічна картина. Першими та ранніми симптомами АЛД є порушення дрібної моторики в руках (страждає почерк). Розгорнута картина захворювання характеризується прогресуючим порушенням зорових та інтелектуальних функцій, судомами, м'язовим тонусом спастичного характеру. Воно часто супроводжується адренокортикальною недостатністю, що поєднується з несприятливим перебігом та швидко завершується смертю. В одній і тій же родині зустрічаються різні фенотипи хвороби, клінічна картина якої може значно відрізнятися у близьких родичів. У деяких хворих перебіг блискавичний, в інших може проявлятися нападами або мати ремітуючий характер [8, 11–13]. Описано 3 різних фенотипи [8, 11–13] :

Церебральна форма АЛД зустрічається найчастіше та складає 48 % випадків. ***Адреноміелонейропатія*** — у 25 % гомозигот з АЛД. Х***вороба Аддісона*** — без неврологічної патології в 10 % випадків. Початок церебральної форми АЛД зазвичай зустрічається у віці 5–8 років. Вона дебютує поступовим порушенням ходи та незначним зниженням когнітивних функцій. Патологічна пігментація шкіри або класична надниркова недостатність з являються раніше та випереджають на кілька років неврологічні прояви. В інших випадках атрофія надниркових залоз відбувається асимптомно. У ранньому дебюті захворювання можуть з являтися епілептичні напади поліморфного характеру, а також немотивовані напади крику та плачу. Порушення зору на початку захворювання не виникає, а найчастіше у дітей першим порушується ковтання. Розвиваються спастичні контрактури нижніх кінцівок, атаксія, екстрапірамідні розлади. Може бути меланома шкіри або типові прояви хвороби Аддісона [8, 11–13]

Методи дослідження: рівень білка в СМР підвищено, помірний лейкоцитоз. МРТ-вогнища пошкодження на початку захворювання виявляються в перивентрикулярних, задніх тім яних та потиличних ділянках в режимі Т2. Надалі ці вогнища розповсюджуються в передні відділи головного мозку в процесі подальшого розвитку хвороби [5-8, 11-13]. Демієлінізація може супроводжуватись вогнищем підвищеної контрастності, яке, ймовірно, відображає запальну реакцію. На ЕЕГ — дифузна повільнохвильова активність. Викликані потенціали (ВП) залишаються в нормі. Коли вогнища демієлінізації досягають стовбура мозку та тім'яно-потиличних ділянок, слухові ВП можуть змінюватись [8–10, 12, 13]. Екскреція із сечею гормонів надниркових залоз (андрогенів та кортикостероїдів) знижена, а стимуляція адренокортикотропним гормоном не може

підвищити виділення 17-гідроксикортикостероїдів [8, 11-13].

Адреномієлоневропатія (АМН) починається у дорослих, і тільки в деяких випадках клінічна картина розвивається у віці до 21 року [8, 11-13].

Клінічна картина складається зі спастичного парапарезу в поєднанні з дистальною нейропатією, супроводжується надниркoвою недостатністю та гіпогонадизмом. У деяких пацієнтів на МРТ виявляються зміни головного мозку; зниження когнітивних функцій проявляється в 40 % хворих [8, 11-13].

Хвороба Аддісона без неврологічних порушень проявляється симптомами надниркової недостатності. Діагноз ґрунтується на підвищених концентраціях в плазмі жирних кислот та МРТ дослідженнях [8–13].

Лікування: дієтотерапія, яка має назву «масло Лоренцо», не є ефективною. Вона може мати ефект лише на досимптоматичному етапі [8, 11-13].

Трансплантація кісткового мозку має ефект, імунодепресанти значного ефекту не мають [11–13]. Використовують ловастатин, що нормалізує рівень жирних кислот у плазмі, 4-фенілбутират, який теж поліпшує рівень жирних кислот [11-13].

Хвороба Пелеціуса-Мерцбахера [7]:

Хвороба Пелеціуса-Мерцбахера — повільно прогресуюче захворювання, яке пов язано з порушенням утворення мієліну. Зустрічається рідко. Класична форма починається в грудному віці. Хворіють хлопчики, тому що ген захворювання успадковується зчеплено-рецесивно з Х-хромосомою та локалізується на довгому плечі хромосоми Х (Xq 21.2 — Xq 22). Пенетрантність висока. В родині може бути кілька хворих [7].

Етіологія. Ген кодує протеоліпідний білок та білок мієліну. Ці мембранні білки складають приблизно половину всього білка дорослого мозку [7].

Патогенез. Протеоліпідний білок є компонентом цитоплазматичної мембрани олігодендроцитів. Він сприяє утворенню щільного контакту між мембраною при утворенні мієлінової оболонки. Тому при дефекті цього білка цитоплазматична мембрана не має достатньої адгезивності та зшивки між шарами мієліну, останні нестійкі та швидко руйнуються [7].

Морфологічні зміни характеризуються розповсюдженим розпадом мієліну зі збереженням тільки незначних острівців мієлінізації навколо дрібних кровоносних судин. Така морфологічна картина передбачає, що основний дефект пов'язаний з порушенням утворення мієліну внаслідок дефекту протеоліпідного білка — одного з двох основних мембранних білків мієліну [7].

Клінічна картина. Клінічний перебіг відрізняється від інших лейкодистрофій. Захворювання починається з перших тижнів або місяців життя (до 3 місяців життя). З'являється ністагм, плаваючі рухи очних яблук, тремор голови. Далі спостерігається прогресування симптомів (до 10 років) з інтермітуючим перебігом зі спонтанними ремісіями [7]. У дітей раннього віку розвивається мозочкова атаксія з тремором та скандованим мовленням. З часом приєднується атрофія зорових нервів, гіперкінези, спастичність. Діти не можуть самостійно ходити, говорити, їсти [7]. СМР — без змін. Результати інших лабораторних досліджень також без змін [7].

Пошкодження мієліну виявляється на МРТ [7]. Розрізняють 3 типи ураження: 1) дифузне руйнування білої речовини обох півкуль та кортикоспінальних трактів; 2) дифузне руйнування білої речовини обох гемісфер з незміненим кортикоспінальним трактом; 3) рідко — неоднорідні зміни в білій речовині півкуль голов ного мозку.

Відома вроджена форма хвороба Пелеціуса-Мерцбахера, яка, можливо, має пренатальний початок. Захворювання швидко прогресує. Діагноз встановлюється за наявності родинних випадків за властивими захворюванню клінічних проявів та даними методів нейровізуалізації. Повільно прогресуючі мозочкові симптоми, Х-зчеплене рецесивне успадкування допомагають відрізняти його від інших дегенеративних захворювань. Аналіз геномної ДНК підтверджує діагноз. **Лікування.** Ефективних методів лікування немає [7].

Спонгіозна дегенерація білої речовини півкуль великого мозку — хвороба Канавана

Хвороба Канавана — спадкове дегенеративне захворювання, що рідко зустрічається в усьому світі, але його поширеність серед новонароджених у популяції євреїв Європейської гілки дуже висока — 1 на 5000; ген картований на хромосомі 17 (17q 13). Тип успадкування — аутосомнорецесивний [7, 30].

Етіологія. Ген кодує фермент аспартоацелазу, який гідролізує N-ацетиласпар-тову кислоту та Z-аспартову кислоту [7, 30].

Патогенез. У пацієнтів з хворобою Канавсена виявляється збільшений рівень N-ацетиласпартату у плазмі та сечі внаслідок дефіциту аспартоацилази. В головному мозку N-ацетиласпартат знаходиться всередині нейронів. Він є джерелом ацетильних груп, які синтезують ліпіди мієліну [7, 30].

Патоморфологія. Основні зміни локалізуються в білій речовині, особливо в ділянці речовини звивин, в якій утворюється велика сітка кістозних порожнин, що містять рідину. Ці зміни мають губчастий вигляд, тому ця дегенерація й одержала таку назву. Центральні ділянки півкуль великого мозку та внутрішня капсула залишаються відносно збереженими. Рідина накопичується в цитоплазмі астроцитів та у вакуолях всередині мієліну — внаслідок розпаду мієліну «за швом» [7, 30].

Клінічна картина. У найбільш типовому клінічному варіанті симптоми з'являються між 2 та 4 місяцем життя та включають атрофію зорових нервів та м'язову гіпотонію. Характерні відрижки та блювання з наступним рефлюкс-езофагітом. До 6 міс. формується мегалоенцефалія. Майже у всіх хворих ця ознака набуває клінічного значення до 1 року життя. Психічний розвиток відсутній. До 3 року життя виникають судомні напади та підви-

щується м'язовий тонус до стану спастичності. Іноді розвиваються хореоатетоїдні рухи, міоклонії. Зорові потенціали відсутні або уповільнені. Розвиток захворювання повільно прогресуючий, хворі набувають церебраційного стан. Смерть зазвичай настає до 5 років, але відомі випадки, коли хворі живуть до 20—30 років. Відомі варіанти захворювання, при яких розвиток неврологічних симптомів починається у віці після 15-річного віку. Описані також варіанти, коли у дітей не виявляється клінічних неврологічних симптомів, але на МРТ виявляються типові прояви захворювання [7, 30].

Діагноз: Хвороба Канавана ґрунтується на прогресуванні неврологічних порушень у дитини з мегалоенцефалією, атрофією зорових нервів та судомами. Він підтверджується аналізами сечі на N-ацециласпартат та зниженням активності аспартоацилази у фібробластах шкіри [7, 30]. При проведенні КТ або МРТ виявляються кісти у білої речовини мозку та на Т2-зважених томограмах. З часом посилюється атрофія речовини головного мозку. Ацетиласпартат накопичується у клітинах мозку. Надлишок ацетиласпартату вимивається нирками, тому він накопичується і в незмінному вигляді виводиться з сечею. Для пренатальної діагностики проводять ДНК-дослідження [7, 30].

Лікування. Не відпрацьовано. Симптоматичне: протисудомні, міорелаксанти. При значному рефлюкс-езофагіті — харчування за допомогою зонду [7, 30].

Хвороба Александера:

Дуже рідке захворювання ЦНС, зустрічається в дитячому віці, призводить до повної втрати психічних та рухових навичок. Тип успадкування можливо аутосомно-рецесивний з низькою пенетратністю патологічного гена. Частіше хворіють хлопчики, здебільшого спорадично [34-35].

Етіологія точно не встановлена [7]. Вважається, що це захворювання пов'язано з патогенними варіантами гліального фібрилярного кислого білка (GFAP) , що є одним з проявів первинного захворювання астроцитів [34-35].

Патогенез. У головному мозку виявляють дифузну демієлінізацію, на тлі якої у відростках астроцитів знаходять еозинофільні включення — волокна Розенталя. Мікроскопічні дослідження мозку виявляють наявність великої кількості волокон Розенталя. Це круглясті овальні або клубочкоподібні щільні тільця, які розташовані в цитоплазмі збільшених астроцитів. Вважається, що їх утворення ініціюється міцним окисненням [7, 34, 35]. Волокна Розенталя неспецифічні та зустрічаються при інших вроджених та спадкових захворюваннях, таких як туберозний склероз та хвороба Альцгеймера [7].

Клінічна картина. Розрізняють ранню дитячу, ювенільну та дорослу форми.

Рання дитяча форма починається між 1 та 2 роками життя. Клінічна картина характеризується затримкою психічного розвитку, макроцефалією, спастичним тетрапарезом, епілептичними нападами або хореоатетозом. Захворювання швидко прогресує, діти не завжди доживають до 5–6 років [7].

Ювенільній формі властива наявність бульбарних симптомів. У дорослих домінують псевдобульбарний синдром та атаксія. Переважна більшість випадків інфантильних та підліткових форм хвороби Александера — одиничні, тому генетичне походження захворювання тривалий час вважалось сумнівним. Зараз описані варіанти мають переважно **аутосомно-домінантний** механізм [7, 34, 35].

Діагноз залежить від мікроскопічної картини головного мозку, тому найточніше він може бути підтверджений результатами біопсії. МРТ — основний метод дослідження дітей з підозрою на лейкодистрофію. Вона виявляє збільшення перивентрикулярного сигналу, що відображає дифузне зниження щільності білої речовини, та величезні кісти, які найбільше виявляються в лобових ділянках та перивентрикулярно. Внаслідок генералізованої церебральної атрофії є розширення бічних шлуночків (гідроцефалія) [5-7]. Локалізація патологічного вогнища корелює з ділянками, де виникає накопичення волокон Розенталя [7]. Результати дослідження крові, сечі та СМР не змінені. На ЕЕГ реєструються повільні хвилі в лобових відведеннях. Специфічні методи діагностики не розроблені. [7]

Лікування симптоматичне. [7]

Дитяча атаксія з гіпомієлінізацією ЦНС (хвороба руйнування білої речовини):

Етіологія невідома. При гістологічному дослідженні олігодендроцити, які виробляють мієлін, виглядають «пінястими». МРТ-дослідження виявляє дифузне руйнування білої речовини [27, 28].

Клінічна картина. Діти народжуються здоровими, їх психічний та руховий розвиток на першому році життя відповідає нормі. Початок захворювання провокується травмою або фебрильними судомами. Після 1 року життя змінюється хода, виникають порушення мовлення, епізоди втрати свідомості. Поступово рухові порушення підсилюються, ковтання при цьому не порушується. Перебіг захворювання повільно прогресує, хворі доживають до 20–30 років [27, 28].

Лікування симптоматичне. [27, 28]

Синдром оваріолейкодистрофії включає випадки поєднання лейкодистрофії та дисгенезії яєчників у дівчаток. Етіологія невідома. Успадкування аутосомно-рецесивне. Перші неврологічні симптоми — порушення ходи (атаксія) та зниження когнітивних функцій до повної деменції. [27, 28]

Лікування симптоматичне. [27, 28]

Синдром Ван дер Кнапа (вакуолізуюча лейкоенцефалопатія з субкортикальними кістами) — Спадкова патологія, яка характеризується наявністю численних кіст у білій речовині скроневих ділянок, рідше у лобових та тім'яних [27, 28]. Успадкування аутосомно-рецесивне. Гістологічно виявляється

«розщеплення» мієліну на шари. Кора великого мозку не змінена. [27, 28]

Клінічна картина. У всіх хворих на першому році життя розвивається макроцефалія. Ранішній розвиток дитини відповідний віковим нормам, але навичка ходи формується пізно, хода нестійка, протягом 3–5 років атаксія прогресує, з'являється помірна спастика. Після 10 років хворі не можуть пересуватися, виникають труднощі в опануванні шкільної програми, судоми [27, 28]. На КТ та МРТ початкова стадія захворювання відповідає прогресуючій гідроцефалії. При динамічному спостереженні виявляються кістозні зміни субкортикальної білої речовини, розширені борозни кори. МРТ-критерії діагнозу: біла речовина виглядає набряклою, заднє стегно внутрішньої капсули та біла речовина мозочку змінені, але без набрякання. Мозолисте тіло, кора, підкоркові утворення не страждають. У передньоскроневих ділянках завжди візуалізуються кісти, часто вони помітні в лобово-тім'яній ділянці. Іноді кісти досягають значних розмірів. За декілька років захворювання на МРТ все більше виявляється набрякання, тому що збільшується атрофія [27, 28]. Біохімічна діагностика захворювання не розроблена [27, 28].

Лікування симптоматичне [27, 28]

Синдром Айкарді-Готьє (Aicardi-Goutières syndrome):

Синдром Айкарді-Готьє — прогресуюча енцефалопатія, яка супроводжується кальцифікацією базальних гангліїв, лейкодистрофією та хронічним лейкоцитозом в СМР, із дебютом в дитячому віці, аутосомно-рецесивним типом успадкування. Синдром описано у 1984 році [7]. Біохімічний дефект не встановлено. Одна з теорій вказує на генетично зумовлену інтерферонопатію з ураженням ЦНС, кальцифікаціями та іншими системними проявами.

Дитина народжується здоровою, поступово в неї розвивається дратівливість, мікроцефалія, втрачаються набуті навички, наростає спастичність м'язів, з'являються посмикування очних яблук, а також труднощі ковтання, лихоманк [7].

Прогноз несприятливий. [7]

КТ-діагностичними критеріями є симетричні кальцифікати в базальних гангліях, атрофія мозку та гіпотенсивність білої речовини. В СМР виявляється помірний лімфоцитоз (до 50 клітин в 1 мл) та високий рівень білка, а також підвищення альфа-інтерферону в мозковій рідині та плазмі крові.

Підгостра некторизуюча енцефалопатія (хвороба Лея) не являється класичною лейкодистрофією. Це мітохондріальне захворювання, генетично та клінічно дуже гетерогенне. Характеризується початком від 1 року до 2-х; швидким перебігом (1–2 роки), некрозом стовбура та демієлінізацією задніх стовпів спинного мозку. Прижиттєва діагностика хвороби важка. Основні прояви: порушення ковтання, зовнішня офтальмоплегія, втрата зору, атаксія, судоми та периферична нейропатія. Ці симптоми з'являються неодночасно. Гострий початок, ремітуючий перебіг спочатку дає підстави припускати запальну етіологію хвороби. Але в процесі захворювання обстеження 25 % осіб, кровна рідня батьків в 1/3 випадків доводить рецесивний тип успадкування. У 50% хворих тривалість хвороби близько 1 року, у 30 % — більше 2 років, у інших більш тривале (9–15 років) [4]. У сироватці крові хворих встановлено низький рівень молочної та піровиноградної кислот. Сеча хворих містить інгібітор ферменту, каталізуючого утворення тіамін-трифосфату. Рівень тіамінтрифосфату у хворих виявляється зниженим у мозку померлих від підгострої некторизуючої енцефалопатії [4].

Список використаної літератури

1. Adang LA. Leukodystrophies. Continuum (Minneap Minn). 2022;28(4):1194–1216. doi: 10.1212/CON.0000000000001130. PMID: 35938662. — Базовий сучасний огляд клініки, діагностики та терапевтичних можливостей.
2. Muthusamy K, Sivadasan A, Dixon L, et al. Adultonset leukodystrophies: a practical guide, recent treatment updates, and future directions. Front Neurol. 2023;14:1219324. doi: 10.3389/fneur.2023.1219324. PMID: 37564735. — Особливо корисний для диференційної діагностики дорослих форм.
3. Ceravolo G, Zhelcheska K, Squadrito V, Pellerin D, Gitto E, Hartley L, Houlden H. Update on leukodystrophies and developing trials. J Neurol. 2024;271(1):593–605. doi: 10.1007/s00415-023-11996-5. PMID: 37755460. — Один із найдоцільніших оглядів для розділу про сучасні та експериментальні методи лікування.
4. Grol WHM, van der Knaap MS, Wolf NI, Geurtsen GJ. Cognitive and intellectual functioning in leukodystrophy patients: a systematic review. Orphanet J Rare Dis. 2025;20(1):570. doi: 10.1186/s13023-025-04083-7. PMID: 41214738. — Для опису когнітивних, поведінкових та нейропсихологічних проявів.
5. Wolf NI, Engelen M, van der Knaap MS. MRI pattern recognition in white matter disease. Handb Clin Neurol. 2024;204:37–50. doi: 10.1016/B978-0-323-99209-1.00019-3. PMID: 39322391. — для алгоритму МРТ-патернів.
6. Stellingwerff MD, Pouwels PJW, Roosendaal SD, Barkhof F, van der Knaap MS. Quantitative MRI in leukodystrophies. Neuroimage Clin. 2023;38:103427. doi: 10.1016/j.nicl.2023.103427. PMID: 37150021.
7. Thakkar RN, Patel D, Kioutchoukova IP, et al. Leukodystrophy imaging: insights for diagnostic dilemmas. Med Sci (Basel). 2024;12(1):7. doi: 10.3390/medsci12010007. PMID: 38390857. — Охоплює МРТ, генетику, лабораторну диференціацію та стратегію спостереження.
8. Engelen M, van Ballegoij WJC, Mallack EJ, et al. International recommendations for the diagnosis and management of patients with adrenoleukodystrophy: a consensus-based approach. Neurology. 2022;99(21):940–951. doi: 10.1212/

WNL.0000000000201374. PMID: 36175155. — Ключові міжнародні консенсусні рекомендації.
9. Prinzi J, Pasquali M, Hobert JA, Palmquist R, Wong KN, Francis S, De Biase I. Diagnosing X-linked adrenoleukodystrophy after implementation of newborn screening: a reference laboratory perspective. Int J Neonatal Screen. 2023;9(4):64. doi: 10.3390/ijns9040064. PMID: 37987477.
10. Albersen M, van der Beek SL, Dijkstra IME, et al. Sex-specific newborn screening for X-linked adrenoleukodystrophy. J Inherit Metab Dis. 2023;46(1):116–128. doi: 10.1002/jimd.12571. PMID: 36256460.
11. Gupta AO, Raymond G, Pierpont EI, Kemp S, McIvor RS, Rayannavar A, Miller B, Lund TC, Orchard PJ. Treatment of cerebral adrenoleukodystrophy: allogeneic transplantation and lentiviral gene therapy. Expert Opin Biol Ther. 2022;22(9):1151–1162. doi: 10.1080/14712598.2022.2124857. PMID: 36107226.
12. Eichler F, Duncan CN, Musolino PL, et al. Lentiviral gene therapy for cerebral adrenoleukodystrophy. N Engl J Med. 2024;391(14):1302–1312. doi: 10.1056/NEJMoa2400442. PMID: 39383459. — Одна з центральних робіт для розділу про генотерапію.
13. Jain CK, Maurya S, Tripathi PK. Adrenoleukodystrophy: current understanding of disease mechanisms, diagnosis, and therapeutic advances—a recent review. Brain Dev. 2025;47(6):104476. doi: 10.1016/j.braindev.2025.104476. PMID: 41138396.
14. Asbreuk MABC, Schoenmakers DH, Adang LA, et al. Metachromatic leukodystrophy: new therapy advancements and emerging research directions. Neurology. 2025;105(2):e213817. doi: 10.1212/WNL.0000000000213817. PMID: 40577679. — Дуже актуальний огляд 2025 року.
15. Adang LA, Bonkowsky JL, Boelens JJ, et al. Consensus guidelines for the monitoring and management of metachromatic leukodystrophy in the United States. Cytotherapy. 2024;26(7):739–748. doi: 10.1016/j.jcyt.2024.03.487. PMID: 38613540.
16. Chang SC, Eichinger CS, Field P. The natural history and burden of illness of metachromatic leukodystrophy: a systematic literature review. Eur J Med Res. 2024;29(1):181. doi: 10.1186/s40001-024-01771-1. PMID: 38494502.
17. Fumagalli F, Zambon AA, Rancoita PMV, et al. Metachromatic leukodystrophy: a single-center longitudinal study of 45 patients. J Inherit Metab Dis. 2021;44(5):1151–1164. doi: 10.1002/jimd.12388. PMID: 33855715. — Важлива робота з природного перебігу та клінічних маркерів прогресування.
18. Laugwitz L, Mechtler TP, Janzen N, et al. Newborn screening and presymptomatic treatment of metachromatic leukodystrophy. N Engl J Med. 2024;391(13):1256–1258. doi: 10.1056/NEJMc2407165. PMID: 39292923.
19. Laugwitz L, Shenker A, Sluys EF, Pintat S, Whiteman D, Chanson C. Newborn screening for metachromatic leukodystrophy: a systematic literature review. Int J Neonatal Screen. 2025;11(4):103. doi: 10.3390/ijns11040103. PMID: 41283365.
20. Tricoli L, Sase S, Hacker JL, et al. Effective gene therapy for metachromatic leukodystrophy achieved with minimal lentiviral genomic integrations. Mol Ther Nucleic Acids. 2025;36(1):102464. doi: 10.1016/j.omtn.2025.102464. PMID: 40171445.
21. Schoenmakers DH, Asbreuk MABC, Martin T, et al. Key lessons from the first international treatment eligibility committee: the case of metachromatic leukodystrophy. Eur J Paediatr Neurol. 2025;57:72–81. doi: 10.1016/j.ejpn.2025.05.012. PMID: 40482356. — критерії відбору пацієнтів на сучасну терапію.
22. Боярська ЛМ, Редько ІІ. Клінічний випадок метахроматичної лейкодистрофії у дитини 5 років. Неонатологія, хірургія та перинатальна медицина. 2024;14(2[52]):174–178. doi: 10.24061/2413-4260.XIV.2.52.2024.25.
23. Maghazachi AA. Globoid cell leukodystrophy (Krabbe disease): an update. Immunotargets Ther. 2023;12:105–111. doi: 10.2147/ITT.S424622. PMID: 37928748.
24. Matern D, Basheeruddin K, Klug TL, McKee G, Edge PU, Hall PL, Kurtzberg J, Orsini JJ. Newborn screening for Krabbe disease: status quo and recommendations for improvements. Int J Neonatal Screen. 2024;10(1):10. doi: 10.3390/ijns10010010. PMID: 38390974.
25. Thompson-Stone R, Ream MA, Gelb M, et al. Consensus recommendations for the classification and long-term follow up of infants who screen positive for Krabbe disease. Mol Genet Metab. 2021;134(1–2):53–59. doi: 10.1016/j.ymgme.2021.03.016. PMID: 33832819.
27. Li Y, Dong X, Guo J, Lv YF. Gene therapy for Krabbe disease: evidence from mouse and canine models. Gene. 2026;980:149949. doi: 10.1016/j.gene.2025.149949. PMID: 41381017.
28. van der Knaap MS, Bugiani M, Abbink TEM. Vanishing white matter. Handb Clin Neurol. 2024;204:77–94. doi: 10.1016/B978-0-323-99209-1.00015-6. PMID: 39322396.
29. van Voorst RJ, Schoenmakers DH, Bonkowsky JL, et al. Consensus-based expert recommendations for diagnosis and clinical management of vanishing white matter. Neurology. 2025;105(11):e214320. doi: 10.1212/WNL.0000000000214320. PMID: 41232062. — Сучасні консенсусні рекомендації 2025 року.
30. Dhamija R, Tobin WO, Cortelli P, et al. Clinical practice guidelines for the diagnosis, management, and surveillance of LMNB1-related autosomal dominant leukodystrophy. Neurol Genet. 2025;11(5):e200287. doi: 10.1212/NXG.0000000000200287. PMID: 40933505.
31. Corti M, Byrne BJ, Gessler DJ, et al. Adeno-associated virus-mediated gene therapy in a patient with Canavan disease using dual routes of administration and immune modulation. Mol Ther Methods Clin Dev. 2023;30:303–314. doi: 10.1016/j.omtm.2023.06.001. PMID: 37601414.

Сучасні погляди на клініку, діагностику та лікування лейкодистрофій

Доц. О.Л. Тондій, проф. О.Ю. Сухоносова, доц. С.М. Коренєв
Навчально-науковий інститут післядипломної освіти Харківського національного медичного університету
Кафедра неврології та дитячої неврології

В статті узагальнені питання сучасної класифікації, клінічного перебігу, проявів, діагностики й симптоматичного лікування спадкових захворювань з групи лейкодистрофій

Ключові слова: спадкові захворювання, генетична патологія, лейкодистрофії

Modern perspectives on the clinical presentation, diagnosis and treatment of leukodystrophies

Assoc.prof. O.L. Tondiy, prof. O. Yu. Sukhonosova, assoc. prof. S.M. Korenev
Educational and Scientific Institute of Postgraduate Education of Kharkiv National Medical University
Department of Neurology and Pediatric Neurology

The article summarizes aspects of the modern classification, clinical course, manifestations, diagnosis, and symptomatic treatment of hereditary diseases belonging to the leukodystrophy group.

Keywords: hereditary diseases, genetic pathology, leukodystrophies.

Контактна інформація: Тондій Оксана Леонідівна —
кандидат медичних наук, доцент,
Навчально-науковий інститут післядипломної освіти
Харківського національного медичного університету,
кафедра неврології та дитячої неврології
Email: oltondii@knmu.edu.ua

Стаття надійшла до редакції 26.03.2026 р.