

Метаболические заболевания ЦНС бывают первичные и вторичные.

□ Первичные (наследственные) метаболические заболевания: нейронные болезни накопления, лейкодистрофии, митохондриальные энцефаломиопатии.

◇ Нейронные болезни накопления включают сфинголипидозы и мукополисахаридозы. Наибольшее значение имеют сфинголипидозы, при них нарушен обмен важных составных частей нормальных клеток: ганглиозидов, цереброзидов, сульфатидов и сфингомиелинов. В зависимости от вида накапливающегося в клетках вещества различают цереброзидлипидоз, или [глюкозилцерамидлипидоз](#) (болезнь Гоше), сфингомиелинлипидоз (болезнь Ниманна–Пика), ганглиозидлипидоз (болезнь Тея–Сакса, или классический детский тип амавротической семейной идиотии), генерализованный ганглиозидоз (болезнь Норманна–Ландинга) и др. Кроме ЦНС и нервных сплетений, накопление липидов при этих болезнях происходит в печени, селезёнке, костном мозге. Диагностическое значение имеет появление характерных для того или иного вида липидоза клеток (клеток Гоше, Пика).

◇ Лейкодистрофии — редкие наследственные заболевания, характерна симметричная демиелинизация и глиоз белого вещества полушарий большого мозга, мозжечка, стволовой части головного мозга и спинного мозга. Клинически отмечают умственную недостаточность, снижение зрения и спастические парезы. На основании морфологических особенностей выделяют формы лейкодистрофий.

- Болезнь Краббе (глобоидно-клеточная лейкодистрофия, диффузный инфантильный склероз). Наследование болезни происходит по аутосомно-рецессивному типу. Характерна недостаточность галактоцереброзида β-галактозидазы — фермента, необходимого для превращения галактоцереброзида в церамид и галактозу. Заболевание развивается почти исключительно у мальчиков в грудном возрасте (с 4–5 мес). Проявления — повышенная возбудимость, плаксивость, судороги, мышечная гипотония. К концу первого года дети погибают от кахексии, аспирационных пневмоний. Морфологически выявляют исчезновение миелина и олигодендроцитов, периваскулярные скопления многоядерных макрофагов (глобоидные клетки). При электронной микроскопии в этих макрофагах обнаруживают материал линейные цитоплазматические включения.

- Метахроматическая лейкодистрофия Гринфилда — аутосомно-рецессивное наследственное заболевание, проявляющееся дефицитом арилсульфатазы А, что приводит к накоплению сульфатидов, особенно цереброзидсульфата. Болезнь обычно начинается в возрасте 1–3 лет с мышечной гипотонии, снижения рефлексов, вальгусного положения стоп, неустойчивой походки, атаксии, нистагма (непроизвольного движения глаз). Смерть наступает в возрасте 3–7 лет от

сопутствующих заболеваний (пневмоний и др.). Микроскопически выявляют распад миелина и массивное накопление метакроматически окрашиваемых продуктов в макрофагах, рассеянных в белом веществе.

- Болезнь Пелицеуса–Мерцбахера связана с X-хромосомой, наследование по рецессивному типу. Причина — мутация гена, кодирующего протеолипидный протеин (главный белок миелина ЦНС). Болезнь начинается в первые месяцы жизни. Характерны горизонтальный нистагм, дрожание головы, пирамидные, экстрапирамидные и мозжечковые симптомы, психические нарушения. Микроскопически выявляют островки интактного миелина в областях тяжёлой демиелинизации («леопардовая кожа»).

◇ Митохондриальные энцефаломиопатии включают болезнь Ли (Leigh's disease) и миоклоническую эпилепсию с разорванными красными волокнами.

- Болезнь Ли — аутосомно-рецессивное заболевание с остановкой [психомоторного развития](#), эпилептическими припадками, гипотонией, мышечной слабостью, лактатацидозом и др. Болезнь начинается в возрасте 1–2 года и заканчивается смертью, чаще всего от паралича дыхательного центра. Патогенез болезни связан с нарушением образования АТФ из пирувата. Морфологически выявляют симметричные очаги деструкции головного мозга с пролиферацией кровеносных сосудов в среднем мозге, покрышке варолиева моста, перивентрикулярных зонах таламуса и гипоталамуса.

- Миоклоническая эпилепсия с разорванными красными волокнами (MERRF) возникает при мутации гена митохондриальной ДНК, кодирующего транспортную РНК.

□ Вторичные — при печёночной недостаточности, сахарном диабете, уремии и почечном диализе, гипер- и гипотиреозе, ацидозе и алкалозе, гипоксии, отравлениях окисью и двуокисью углерода.

Интересные статьи:

1) [Геном клетки и опухоль](#)

2) [Вторичное натяжение и неблагоприятные исходы регенерации](#)

3) [Фоновое заболевание](#)