# Тархмал хатуурал өвчтэй андуурагдсан удамшлын шалтгаант бөмбөлгөн аксон ба нөсөөжсөн глий бүхий насанд хүрэгсдэд тохиолдох лейкоэнцефалопатийн ховор тохиолдлууд

*Г.Үүрцайх[1], Д.Лхагвасүрэн[2], Н.Лхамцоо[3]*

*[1]Интермед эмнэлэг*
*[2]Медтравма эмнэлэг*
*[3]УГТЭ, Нейрофизиологийн төв*
*Цахим шуудан: uurtsaikh.g@intermed.mn, Утас: 88812664*

**Түлхүүр үг:**

Тархины цагаан бодис
Дүрс оношилгооны зураглал
Насанд хүрэгсдэд тохиолдох бөмбөлгөн аксон ба нөсөөжсөн глий бүхий лейкоэнцефалопати

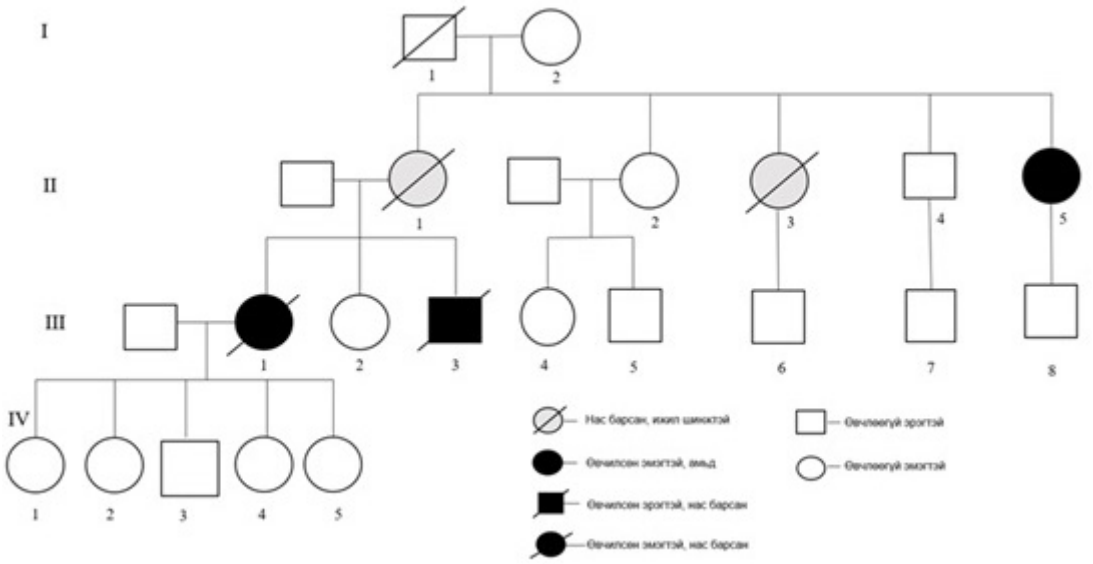
**Удиртгал:** Насанд хүрэгсдэд тохиолдох бөмбөлгөн аксон ба нөсөөжсөн глий бүхий лейкоэнцефалопати нь тархины цагаан бодисыг гэмтээдэг бөгөөд дунд насанд (эхлэх дундаж нас 43) ихэвчлэн илэрч, эмнэлзүйд танин мэдэхүйн ба хөдөлгөөний хүрээний шинжээр илрэх ховор, давшингуй даамжрах явцтай мэдрэлийн сөнөрөлтөт эмгэг юм. Бидний тохиолдолууд нь хоёрдогчоор даамжрах хэлбэрийн тархмал хатуурал хэмээн оношлогдож гормон эмчилгээнд үр дүнг өгөөгүй эмнэлзүйн давшингуй илрэлтэй, удмын хамааралтай гурван тохиолдлыг танилцуулж байна. Эдгээр тохиолдлуудын удмын хамааралтай болох нь тогтоогдсон удмын зураг, эмнэлзүйн илрэл болон дүрс оношилгооны зураглалуудыг тус бүрээр нь танилцуулж байна. Бидний 3 тохиолдолуудын 2 нь нас барсан ба үлдсэн нэг нь амьд ч хэл ярианы чадвар улам дордож, өөрийгөө илэрхийлэх, өөрөө өөртөө үйлчлэх чадвар суларч, гэр бүлийн хүрээнд цаашлаад нийгмийн харилцаанд орох чадваргүй болох зэрэг эмнэлзүйн шинж тэмдэгүүд улам дордсоор байна. **Дүгнэлт:** Мэдрэлийн тогтолцооны үрэвсэлт ба сөнөрөлтөт эмгэгүүдийн эмнэлзүйн шинжүүд болон тархины дүрст оношилгооны илрэлүүд хоорондоо ойролцоо тул УШБАНГНХТЛ-ыг оношлох гол шинжилгээ бол CSF1R генийн мутацыг илрүүлэх генетикийн шинжилгээ юм. Өнөөгийн нөхцөлд генетикийн шинжилгээ хийх боломжгүй байгаа боловч эмнэлзүйн практикт хөдөлгөөний, танин мэдэхүйн ба хэл ярианы даамжрах явцтай тохиолдлуудад удмын өгүүлэмж болон дүрсийн шинжилгээнүүдэд онцгой анхаарал тавин тус эмгэгийг таамаглах шалгуурыг ашиглах нь зүйтэй гэж үзэж байна.

**Удирдтгал:** Удамшлын шалтгаант бөмбөлгөн аксон ба нөсөөжсөн глий бүхий насанд хүрэгсдэд тохиолдох лейкоэнцефалопати (англиар adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia (ALSP)) (УШБАНГНХТЛ) нь насанд хүрэгсэд (эхлэх дундаж нас 43 (17-78 нас))-нд анхлан илрэх, ховор тохиолдох, генийн мутацийн шалтгаант, тархины цагаан бодисыг гэмтээдэг даамжрах явцтай мэдрэлийн сөнөрөлтөт эмгэг юм. Колони идэвхжүүлэгч хүчин зүйл-1 рецептор ген (Colony-stimulating factor-1 receptor gene or CSF1R)-ийн мутацаар үүсдэг байна.[1] Эмнэлзүйн шинжүүдээс зан төрх, сэтгэц болон танин мэдэхүйн хүрээний өөрчлөлтүүд давамгайлан илрэхийн хамт хөдөлгөөний хүрээ (пирамид ба экстрапирамид)-ний, хэл ярианы өөрчлөлтүүд хурдацтай даамжрах явцтайгаар илэрч, амьдралын чанар болон хөдөлмөрийн чадварыг эрс бууруулахын зэрэгцээ эхлэл шинжээс хойш ойролцоогоор 6-8 жилийн хугацаанд нас бардаг аюулт өвчин ажээ.[2] Эмнэлзүйн эхлэл үе ба даамжрах үеийн шинжүүд нь хүн бүрт харилцан адилгүй байхын хамт янз бүрийн шинж тэмдгүүд нь шинээр цаг хугацааны явцад нэмэгдэн хуралдан, бусад тархины цагаан бодисын болон мэдрэлийн сөнөрөлтөт эмгэгүүдтэй дүрс оношилгоогоор илрэх зураглал ба эмнэлзүйн илрэл ойролцоо тул УШБАНГНХТЛ-ыг ялган оношлоход нилээдгүй сорилт тулгардаг төдийгүй оношлогоо андуурагдах улмаар оройтон тавигдах шалтгаан болдог. Эмнэлзүйн илрэлээр оношлохоос

илүүтэй дүрс оношилгооны шинжилгээ нь оношийг тавихад чухал аргад тооцогддог. Ингэхдээ тархины соронзон резонанст томографи (СРТ)-ийн DWI, T2/FLAIR, T1+CE болон компьютерт томографи (КТ)-ийн шинжилгээг заавал хийсэн байвал зохилтой ажээ. УШБАНГНХТЛ-ын үед ихэвчлэн дух-зулайн дэлбэнг хамарсан, толбот болон хоорондоо нийлсэн, тэгш хэмт бус цагаан бодисын өөрчлөлт, үүний фон дээр удаан хугацаанд хадгалагддаг цэгчилсэн нэвчилтийн хоригууд илрэх, супратенториаль хэсгийг хамарсан давших явцтай тархины хатингаршил (эвэрлэг биеийн нимгэрэл), илэрсэн голомтууд нь тодосгогч бодист тодрол авдаггүй, зөвхөн өвчний хожуу үед кортико-спинал замын дагуу өөрчлөлт илэрдэг зэрэг нь тус эмгэгийн онцлог зураглал ажээ. Мөн УШБАНГНХТЛ-ын үед СРТ-ийн DWI горимд шугаман дараалаар цэгчилсэн ба хэсэг газраараа нийлсэн цагаан бодисын өөрчлөлт (“stepping stone” буюу шаталсан чулууны шинж) илэрдэг. Бас нэгэн онцлог зураглал бол тодосгогч бодисгүй КТ-ийн шинжилгээгээр тархины цагаан бодист 2 талыг хамарсан олон тооны жижиг шохойжилтууд илэрдэг.[3]

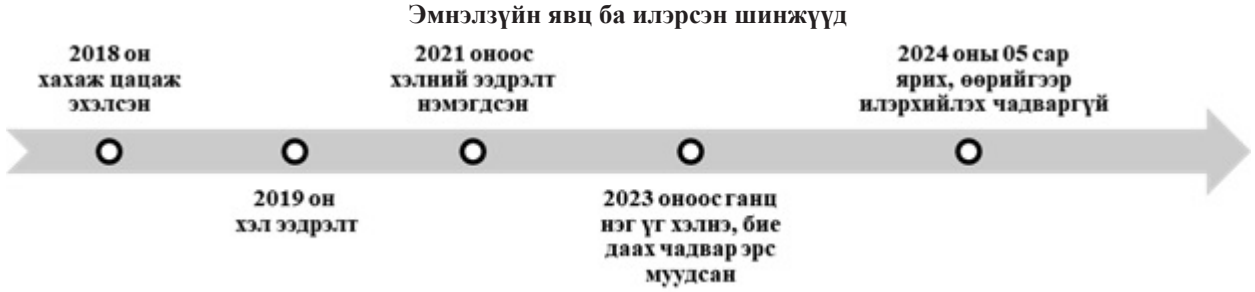
Харин тархины дүрст оношилгоогоор тархины гадрын дорх гүний бор бөөмс, гадна капсул болон тархины багана бараг хэвийн байдаг. Дараагийн чухал оношилгооны аргад тархины эдийн шинжилгээ ордог. Эдийн шинжилгээнд тархмал шохойжилт (gliosis)-оос гадна цагаан бодисын сөнөрлийг илтгэх шинжүүд болох нөсөөжсөн глий ба/эсвэл бөмбөлгөн аксон, макрофаг эсүүд илэрдэг байна.[3,4] Бидний хувьд УШБАНГНХТЛ-ийг оношлоход генетикийн болон тархины нугасны шинжилгээнүүдийг хийх боломжгүй байсан хэдий ч тархмал хатуурал хэмээн оношлогдож, гормон эмчилгээнд үр дүнг өгөөгүй эмнэлзүйн давшингуй илрэлтэй, удмын хамааралтай гурван тохиолдлыг танилцуулж байна.

**Эмнэлзүйн тохиолдлуудын танилцуулга:** Хоёрдогчоор даамжрах хэлбэрийн тархмал хатуурал оношоор 2018 оны 05 сараас 2022 оны 06 сар хүртэл хугацаанд Улаанбаатар хотын гурав болон хоёрдугаар шатлалын эмнэлгүүдийн Мэдрэлийн тасагт хандан хэвтэн эмчлүүлж байсан 3 тохиолдлыг танилцуулж байна. Эдгээр тохиолдлууд нь тархмал хатуурлын хяналтын явцад хоорондоо удмын хамааралтай болох нь тогтоогдсон ба удмын зураг, эмнэлзүйн илрэл болон дүрс оношилгооны зураглалуудыг тус бүрээр нь танилцуулж байна.



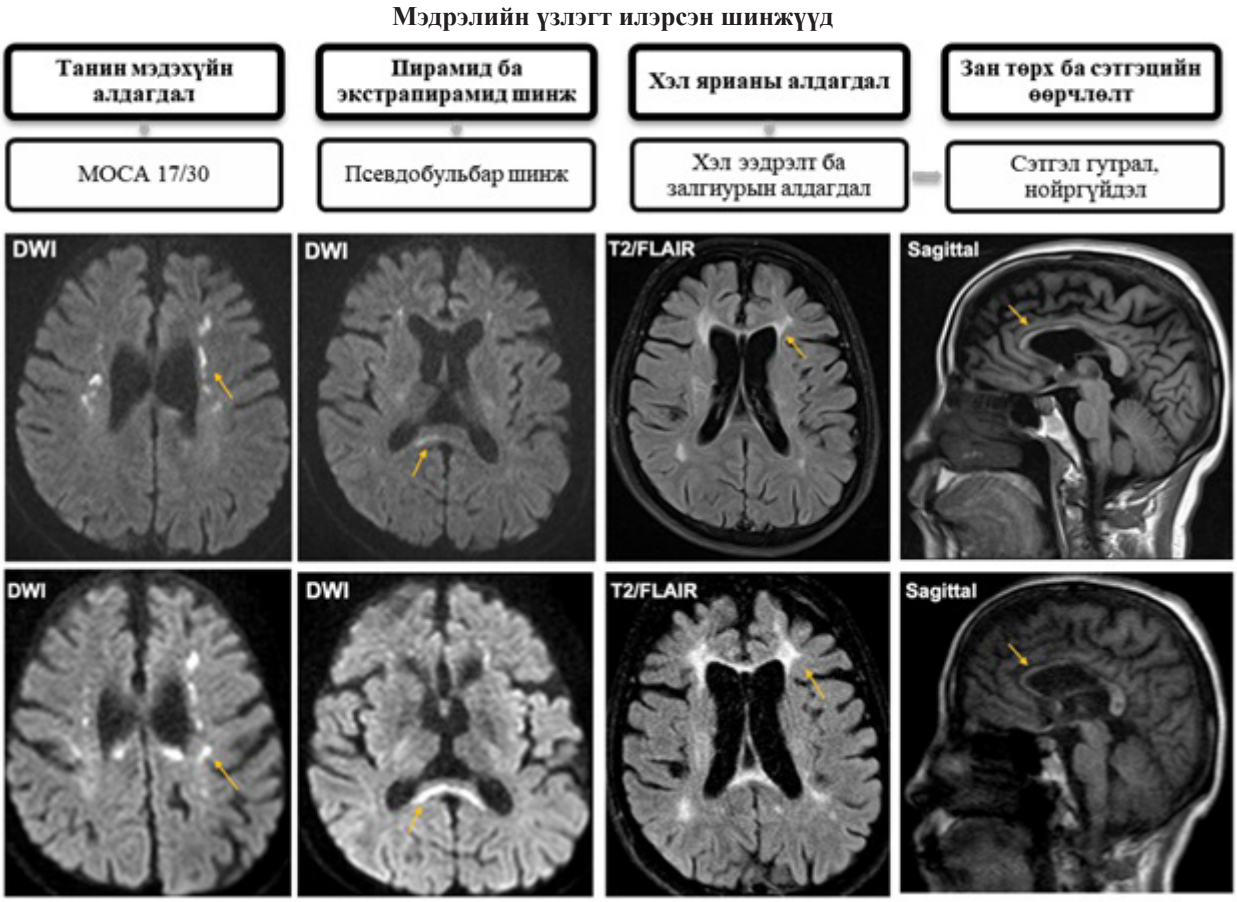

**Зураг 1. 3 тохиолдлын удмын зураг.**

***Тохиолдол* 1:** 46 настай эмэгтэй (удмын зургийн II-5) хэл ээдрэх, гацаж ярих байдлаар хэл ярианы чадвар, өөрийгөө илэрхийлэх чадвар давшингуйгаар муудаад байна хэмээн мэдрэлийн эмчид анх хандсан.

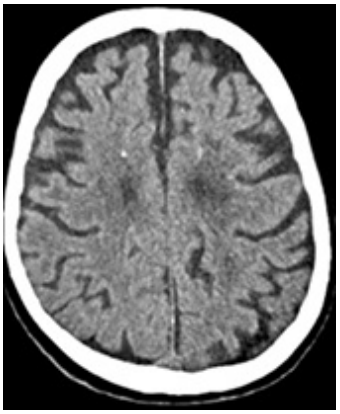



2018 оны сүүлээс өвчтөний хэл ярианы бэрхшээлийн зэрэгцээ хахаж цацан, залгихад бэрхшээлтэй болоод байгааг нь анхлан төрсөн эгч нь анзаарсан. Ярих, өөрийгөө илэрхийлэх чадвар нь аажмаар улам дордсоор байсан тул 2019 оны 02 сард тархины СРТ шинжилгээ хийлгэхэд тодотгогч бодисын тодрол аваагүй ч тархины ховдол тойрсон цагаан бодисын олон голомтууд илэрсэн тул миелингүйжих эмгэг болох тархмал хатуурал хэмээн үзэн, гормон эмчилгээг цохилтын тунгаар хийсэн ч эмнэлзүйд

шинж тэмдгийн сайжрал илрээгүй. 2021 ба 2022 онуудын хяналтын тархины СРТ шинжилгээнүүдээр нэвчилтээр жинлэгдсэн горим (DWI)-д нэвчилтийн хориг бүхий 2 тал бөмбөлгийн цагаан бодисын, тэгш хэмт бус өөрчлөлтүүд хэвэндээ буюу арилаагүй байсан ба эсрэгээрээ нэмэгдэж мөн дух зулай хэсгээр тархины хатингаршил улам нэмэгдэж байсан тул бид асуумжийг лавшруулан нэмэлтээр удмын түүхийг цуглуулж эхэлсэн болно. Асуумжаар өвчтөн нь 5 хүүхэдтэй айлын хамгийн бага охин ба 3 дах эгч (удмын зургийн II-3) нь ижил хэл ярианы бэрхшээлтэй байсаар, дунд хирэм насандаа нас барсан бол хамгийн том эгч (удмын зургийн II-1) шалтгаан тодорхойгүй зүрх нь гэнэт зогсож нас барсан өгүүлэмжтэй байсан. Түүний том эгчийн 2 хүүхэд (удмын зургийн III-1, III-3) нь даамжрах явцтай хөдөлгөөний хүрээний алдагдалтай, мөн танин мэдэхүйн бууралтын шинж тэмдгүүдтэй байсан нь батлагдсан. 2023 оноос хэл ярианы байдал улам дордож гэр бүл, ажлын хамт олонтойгоо харилцах чадвар муудаж, нийгмийн харилцаанд бие дааж оролцож чадахгүй болсон ба одоо гэртээ бусдын хэсэгчилсэн асаргаанд байна.



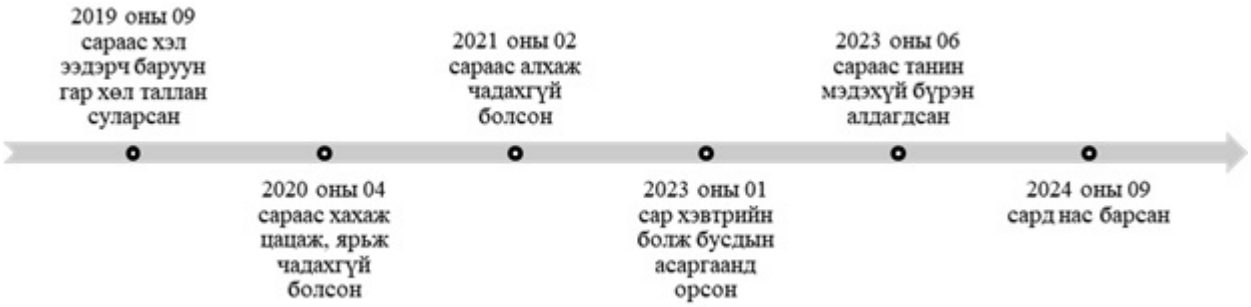

**Зураг 2. 2022 (дээд эгнээ) болон 2024 (доод эгнээ) оны харьцуулсан тархины СРТ зураг.**
2 талын дух зулайн дэлбэнгийн ховдол тойрсон цагаан бодист давамгайлан илэрсэн толбот болон нийлмэл хэлбэрийн T2/FLAIR дараалалд өндөр дохионы эрчимтэй өөрмөц бус цагаан бодисын өөрчлөлтүүд нь 2022-2024 оны харьцуулсан з*ураг нэмэгдсэн байна. Үүний суурин дээр DWI дүрслэлд удаан хугацаанд хадгалагдсан цэгчилсэн тархалттай нэвчилтийн хоригууд илэрсэн. Мөн аксиал болон сагитал зураг тенториумын дээд хэсгийн тархины эдийн хатингаршил нэмэгдсэн (эвэрлэг биеийн нимгэрэл ихэссэн) байна. Тархины багана болон бага тархины хатингаршил илрээгүй.*



**Зураг 3. 2024 оны тархины КТ зураг.**
Тархинд цэгчилсэн шохойжилтууд илэрсэн.

**Тохиолдол 2:** 40 настай эмэгтэй (удмын зургийн III-1)-д хийгдсэн үзлэгт тэнцвэргүйдэл, баруун талласан саажилт ба явдлын өөрчлөлтүүд тод илрэнэ. 2019 оны 09 сараас хэл ээдэрч эхэлсэн ба удалгүй баруун гар бадайрч, улмаар удаан явахаар баруун хөл чирэгдэж, баруун хөл суларч эхэлсэн. 2020 оны 04 сараас хахаж цацаж эхэлсэн ба удалгүй дуу хоолойн өнгө суларч, ярихад улам хүндрэлтэй болсон. CPT шинжилгээгээр тархины цагаан бодисын өөрчлөлт илэрсэн тул тархмал хатуурал хэмээн үзэж гормон эмчилгээг цохилтын тунгаар авсан ч, эмнэлзүйн явц даамжирсан хэвээр байсан. 2021 оны 02 сараас бие даан алхаж чадахгүй болсоор, эмнэлзүйн байдал дордсоор 2023 оноос бусдын бүрэн асаргаанд орсон ба хамгийн сүүлийн буюу 2024 оны 06 сарын үзлэгээр хэвтрийн байдалтай болсон ба 2024 оны 09 сард үжлээр хүндрэн нас барсан. Ар гэрийнхэн задлан шинжилгээ хийлгэхээс татгалзсан.

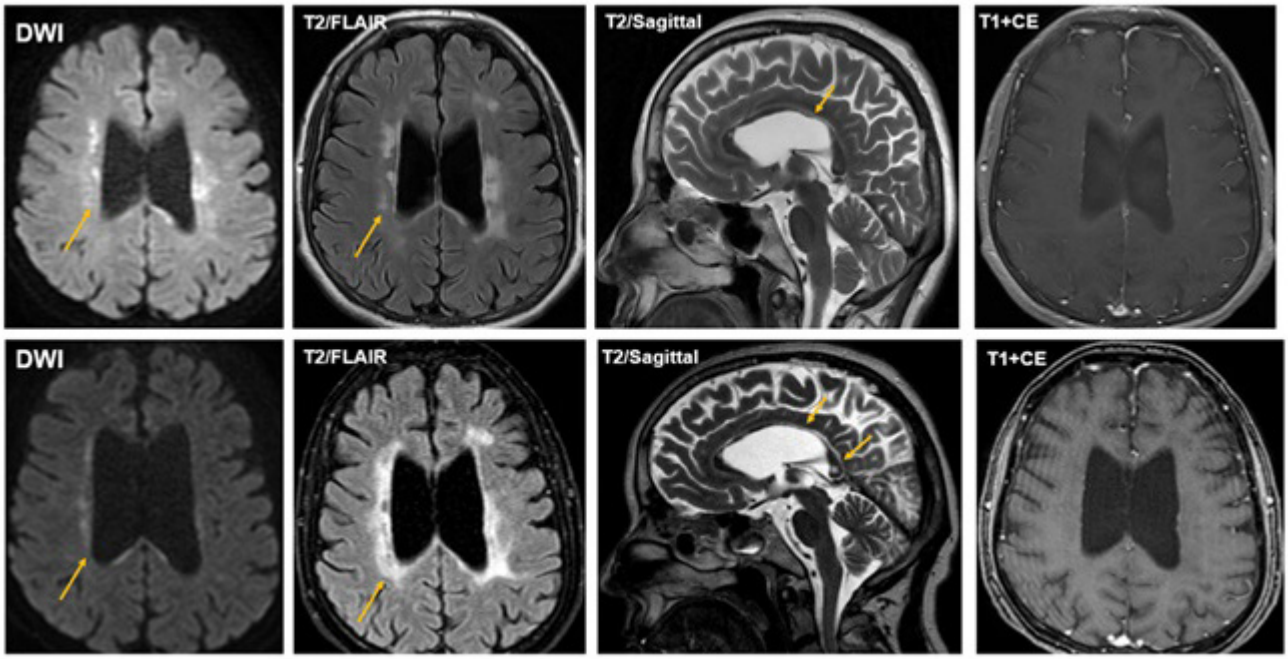
**Эмнэлзүйн явц ба илэрсэн шинжүүд**




Удмын өгүүлэмжинд түүний ээжийн хамгийн бага дүү (удмын зургийн II-5) ба түүний бага дүү (удмын зургийн III-3) нар ижил зовуурь болон эмнэлзүйтэй байсан.

**Мэдрэлийн үзлэгт илэрсэн шинжүүд**




**Зураг 4. 2021 (дээд эгнээ) болон 2023 (доод эгнээ) оны харьцуулсан тархины CPT зураг**

2 талын дух зулайн дэлбэнгийн ховдол тойрсон цагаан бодист давамгайлан илэрсэн толбот болон нийлмэл хэлбэрийн T2/FLAIR дараалалд өндөр дохионы эрчимтэй өөрмөц бус цагаан бодисын өөрчлөлтүүд нь 2021 болон 2023 оны харьцуулсан зураг ялимгүй нэмэгдсэн байна. DWI дүрслэлд үүний суурин дээр удаан хугацаанд хадгалагдсан цэгчилсэн тархалттай нэвчилтийн хоригууд хэвээр, зарим хэсэгт ялимгүй багассан. Тенториумын дээд хэсгийн тархины эдийн хатингаршил илэрхий нэмэгдээгүй ч, эвэрлэг биеийн нимгэрэл нэмэгдсэн илүүтэйгээр их ба сплениум хэсэгт нэмэгдсэн байна. Мөн T1+CE зурагт дээрх голомтууд нь аль аль зурагт тодрол аваагүй байна. Тархины багана болон бага тархины хатингаршил илрээгүй.

**Тохиолдол 3:** 29 настай эрэгтэй (удмын зургийн III-3)-н хэл яриа ээдэрч, зүүн гар хөл суларч, улмаар танин мэдэхүй давшингуй буурсан бөгөөд хажуугийн хатингаралт хатуурал (XXX) оношоор эмчлэгдэж байгаад 2020 онд нас барсан. Энэхүү өгүүлэмж, тархины дүрслэлийн шинжилгээний дүгнэлтийг 2018 оны 5-р сард хэвтэн эмчлүүлж байсан өвчний түүхээс авсан болно. Өвчтөн нь тохиолдол 2 (удмын зургийн III-1)-ын бага дүү байсан. Харамсалтай нь өвчтөний тархины СРТ, мэдрэлийн цахилгаан бичлэг зэрэг бусад холбогдох шинжилгээнүүдийг олж чадаагүй болно.




Тархины дүрслэлийн шинжилгээгээр 2 талын ховдлын эргэн тойрны гүний цагаан бодист болон корона радиатад T2/FLAIR/DWI дараалалд өндөр дохионы эрчимтэй өөрчлөлтүүдтэй. Дух ба зулайн дэлбэнгүүдэд давамгайлсан тархины эдийн хатингаршилтай гэх дүгнэлттэй байсан.

**Хэлцэмж:** Удамшлын шалтгаант бөмбөлгөн аксон ба нөсөөжсөн глий бүхий насанд хүрэгсдэд тохиолдох лейкоэнцефалопати (УШБАНГНХТЛ) нь аутосом-доминант хэв шинжээр удамшдаг хэдий ч спорадик буюу тохиолдлын хэв шинжүүд мөн бүртгэгдсэн байдаг.[3] Хамгийн сүүлийн үеийн судалгаануудаар УШБАНГНХТЛ-ын шалтгаан болох CSF1R генийн тирозин киназ рецепторт мутаци үүссэнээс болдог нь тогтоогдсон тул анхдагч микроглийн эмгэг тооцогддог болсон. Учир нь тирозин киназ нь CSF-1 болон interleukin-34 цитокинуудын рецептор ба голлон тархины микроглий болон нейронд байрлан, микроглий эсийн үржил, амьдрах чадвараас гадна мэдрэлийн урьтал (progenitor) эсүүдийн амьдрах чадвар, үржил болон ялгарлыг зохицуулах үндсэн үүрэгтэй юм. Энэ эмгэгийн үед нас ахих тусам CSF1R-ын үйл ажиллагаа улам муудсаар бараг алга болдог хэмээн үздэг ба энэ нь эмгэг судлалын шинжилгээгээр голлон нейроны аксонууд бөмбөлөг хэлбэртэй болохын хамт макрофагууд, бусад цөөн тохиолдох астроцитууд болон бусад глий эсүүдийн нөсөөжилт илрэхийн хамт миелин тархмалаар алга болж аксон гэмтдэг нь батлагддаг байна.[3,5-7]

Тус эмгэгийн эмнэлзүйн шинж тэмдгүүд нь бусад цагаан бодисын болон тархины сөнөрөлт эмгэгүүд болох Альцгеймерын өвчин (гүйцэтгэх үйл болон ой санамжийн алдагдал, хэл ярианы ба зан төрхийн өөрчлөлтүүд), дух чамархайн тэнэгрэл (нийгэм, зан төрхийн, хувь хүний ба хэл ярианы өөрчлөлт), хэв шинжит бус Паркинсонизм, тархмал хатуурал (танин мэдэхүйн бууралт, хэл яриа ба хөдөлгөөний алдагдал) ба Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL) зэрэг тархины судасны эмгэгүүд (хэл ээдрэлт, унтаарах ба ой санамжийн бууралт)-тэй төстэй илрэлтэй тул ихэвчлэн өвчний 75%-д онош андуурагдах ба/эсвэл оройтож оношлогдох талтай.[8,9] Мөн сүүлийн үед эмнэлзүй, дүрс оношилгоо болон эмгэг судлалаар УШБАНГНХТЛ-тэй адил боловч alanyl-transfer (t) RNA synthetase 2 (AARS2) генд 2 аллелийн мутацийн шалтгаант AARS2 генийн мутацын шалтгаант лейкэнцефалопатигаас ялган оношлох шаардлага тулгарч байна. AARS2 генийн мутацын шалтгаант лейкэнцефалопатигаас ялгаатай нь зөвхөн УШБАНГНХТЛ-ын үед ховдлын өөрчлөлт, духны хэсгийн ховдол тойрсон шохойжилтууд илрэхийн хамт эвэрлэг бие (corpus callosum)-ын төвийн хатингарал болон нимгэрэл УШБАНГНХТЛ-ыг үед илүү тод үүсдэг ажээ.[4] Өвчний эхлэл шинж дунджаар 40 гаруй насанд илэрч, 3-4 жилийн хугацаанд хөдөлмөрийн чадварыг алдагдуулж, бусдын хараат болохын сацуу, ойролцоогоор 6-8 жилийн дотор хэвтрийн асаргаанд шилжиж, цаашлаад нас баралт өндөртэй үхлийн аюултай өвчин юм. 2024 оны Spyros нарын ретроспектив тохиолдолын судалгаагаар УШБАНГНХТЛ -тай 291 тохиолдлоос 3 жилийн дараа 75%, 5 жилийн дараа 50%, 10 жилийн дараа 25 хүрэхгүй хувь нь амьд үлдсэн тухай дурьдсан байдаг.[8]

Одоогоор УШБАНГНХТЛ-ын эмчилгээ хараахан нээгдээгүй байгаа ч үүдэл эсийн эмчилгээг туршин судлах шатандаа байгаа ажээ. 2021 оны тойм судалгаагаар үүдэл эсийн эмчилгээний дараах дунджаар 2 жилийн хугацаанд дүрслэлийн шинжилгээнгээр тархины цагаан бодисыг хамарсан голомтууд багасч, хөдөлмөрийн чадвар алдалтын өргөтгөсөн үнэлгээ (Expanded Disability Status Scale (EDSS))-ээр хөдөлгөөний ба танин мэдэхүйн хүрээний алдагдалууд буурч тогтворжиж буй тухай мэдээлсэн ч зарим цаашид даган судлах шаардлагатай болохыг онцолсон байдаг.[8] УШБАНГНХТЛ-ыг генетикийн шинжилгээгээр клон идэвхижүүлэгч фактор-1 рецептор (CSF1R) генийн

мутациар баталгаатай оношлох хэдий ч, генетикийн шинжилгээ хийх боломжгүй нөхцөлд тохиолдолд суурилсан ретроспектив судалгаагаар удмын өгүүлэмж, эмнэлзүй, нас ба дүрслэлийн шинжилгээний зураглал гэсэн 4 шалгуурт үндэслэн баталгаат (definite), магадлалтай (probable) эсвэл боломжтой (possible) хэмээн оношийг таамаглаж цаашид оношийг батлахын тул генетикийн шинжилгээг эрэлхийлэхийг зөвлөдөг болсон.[10] Тиймээс бид бүхэн ч, дээрх удмын хамааралтай 3 тохиолдлыг эмнэлзүй ба дүрслэлийн шалгууруар УШБАНГНХТЛ байх магадлалтай гэж үзсэн ба цаашид генетикийн болон эдийн шинжилгээ хийх хүсэлтэй байгаа болно. Дээрх тохиолдлуудын ар гэрийнхэнтэй байнгын холбоотой байгаа бөгөөд тус өвчний шинж тэмдэггүй гишүүдийн үзлэгийг хийхийн зэрэгцээ тархины СРТ хийж үзэх хүсэлтийг удаа дараа тавихад татгалзсаар ирсэн хэдий ч удмын зургийн III-1-ийн 37 настай эмэгтэй дүүтэй уулзан 2024 оны 06 сард хийгдсэн тархины СРТ шинжилгээгээр цөөн тооны лейкарайозисын шинжүүд илэрч байснаас эмнэлзүйд илрэлгүй байсан. Цаашид бид бүхэн эдгээр гэр бүлийг урт хугацаанд даган судласаар байх болно.

**Дүгнэлт:** Мэдрэлийн тогтолцооны үрэвсэлт ба сөнөрөлтөт эмгэгүүдийн эмнэлзүйн шинжүүд болон тархины дүрст оношилгооны илрэлүүд хоорондоо нэлээн ойролцоо тул УШБАНГНХТЛ-ыг оношлох гол шинжилгээ бол CSF1R генийн мутацыг илрүүлэх генетикийн шинжилгээ юм. Хэдий бид бүхний танилцуулсан тохиолдлуудыг удмын өгүүлэмж холбосон тул тус оношийг тавиад байгаа хэдий ч генетикийн шинжилгээгээр баталж, цаашдын тусламж үйлчилгээ, үүнд эмийн эмчилгээний хөгжилд хувь нэмэрээ оруулах нь зүйтэй хэмээн харж байна. Мөн өнөөдрийн бидний нөхцөл байдалд генетикийн шинжилгээ хийх боломжгүй байгаа боловч эмнэлзүйн практикт хөдөлгөөний, танин мэдэхүйн ба хэл ярианы даамжрах явцтай тохиолдлуудад удмын өгүүлэмж болон дүрсийн шинжилгээнүүдэд онцгой анхаарал тавин тус эмгэгийг таамаглах шалгуурыг ашиглахыг зөвлөж байна.

**Ном зүй:**


1. *Papapetropoulos S, Gelfand JM, Konno T, Ikeuchi T, Pontius A, Meier A, Foroutan F, Wszolek ZK. Clinical presentation and diagnosis of adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia: a literature analysis of case studies. Front Neurol. 2024 Mar 11;15:1320663.*
2. *Zhuang LP, Liu CY, Li YX, Huang HP, Zou ZY. Clinical features and genetic characteristics of hereditary diffuse leukoencephalopathy with spheroids due to CSF1R mutation: a case report and literature review. Ann Transl Med. 2020 Jan;8(1):11.*
3. *Kang S, Kim DM, Lee IH, Song CJ. Adult onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia: A case report. Radiol Case Rep 2019 Apr; 14(4):514-517.*
4. *Adams SJ, Kirk A, Auer RN. Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia (ALSP): Integrating the literature on hereditary diffuse leukoencephalopathy with spheroids (HDLS) and pigmentary orthochromatic leukodystrophy (POLD). J Clin Neurosci. 2018 Feb; 48: 42-49.*
5. *Mitsui J, Matsukawa T, Ishiura H, Higasa K, Yoshimura J, Saito TL, Ahsan B, Takahashi Y, Goto J, Iwata A, Niimi Y, Riku Y, Goto Y, Mano K, Yoshida M, Morishita S, Tsuji S. CSF1R mutations identified in three families with autosomal dominantly inherited leukoencephalopathy. Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2012 Dec;159B(8):951-7.*
6. *Keegan BM, Giannini C, Parisi JE, Lucchinetti CF, Boeve BF, Josephs KA. Sporadic adult-onset leukoencephalopathy with neuroaxonal spheroids mimicking cerebral MS. Neurology. 2008 Mar 25;70(13 Pt 2):1128-33.*
7. *Wu L, Liu J, Sha L, Wang X, Li J, Dong J, Jia J. Sporadic Cases with Novel Mutations and Pedigree in Hereditary Leukoencephalopathy with Axonal Spheroids. J Alzheimers Dis. 2017;56(3):893-898.*
8. *Papapetropoulos S, Pontius A, Finger E, Karrenbauer V, Lynch DS, Brennan M, Zappia S, Koehler W, Schoels L, Hayer SN, Konno T, Ikeuchi T, Lund T, Orthmann-Murphy J, Eichler F, Wszolek ZK. Adult-Onset Leukoencephalopathy With Axonal Spheroids and Pigmented Glia: Review of Clinical Manifestations as Foundations for Therapeutic Development. Front Neurol. 2022 Feb 3;12:788168.*
9. *Kinoshita M, Yoshida K, Oyanagi K, Hashimoto T, Ikeda S. Hereditary diffuse leukoencephalopathy with axonal spheroids caused by R782H mutation in CSF1R: case report. J Neurol Sci. 2012 Jul 15;318(1-2):115-8.*
10. *Konno T, Yoshida K, Mizuta I, Mizuno T, Kawarai T, Tada M, Nozaki H, Ikeda SI, Onodera O, Wszolek ZK, Ikeuchi T. Diagnostic criteria for adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia due to CSF1R mutation. Eur J Neurol. 2018 Jan;25(1):142-147.*

# Familial rare cases of adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia (ALSP) misdiagnosed as multiple sclerosis

*Uurtsaikh G[1], Lkhagvasuren D[2], Lkhamtsoo N[3]*

*[1]Intermed Hospital*
*[2]Med Trauma Hospital*
*[3]Neurophysiology Center, State Third Central Hospital*
*E-mail: uurtsaikh.g@intermed.mn, Tel: +976-88812664*

**Abstract:**
**Background:** Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia (ALSP) is a rare neurodegenerative disease characterized by cerebral white matter abnormalities, which leads to progressive cognitive and motor dysfunction that usually presents in a middle-age. We present the pedigree, clinical, and imaging findings of familial cases with similar clinical features suggestive of progressive multiple sclerosis. Among our cases, two had died and the remaining one case is still alive, but with clinical symptoms getting worse, such as unable to verbally express themselves, unable to take care of themselves, worsening social relations and work abilities.
**Conclusion:** Because the clinical features and neuroimaging findings of inflammatory and neurodegenerative disorders of the nervous system often overlap, the definitive diagnostic test for ALSP (Adult-onset Leukoencephalopathy with Axonal Spheroids and Pigmented Glia) is genetic testing to identify CSF1R gene mutations. Although genetic testing is currently unavailable, it is advisable in clinical practice to apply diagnostic criteria and pay close attention to family history and characteristic neuroimaging findings when evaluating patients with progressive motor, cognitive, and language decline in order to suspect this condition.

**Keywords:** Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia (ALSP), White matter, Magnetic resonance imaging.