



X-сцепленная аденолейкодистрофия и современные аспекты диетотерапии (нарративный обзор литературы)

Ф.Х. Дзгоева¹, Т.Э. Боровик^{2,3}, А.Н. Азовцева^{✉1}, Н.В. Силина¹, С.Э. Мингачева¹, А.В. Зуйкова¹, М.А. Чабиева²

¹ ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии им. акад. И.И. Дедова» Минздрава России, Москва, Россия;

² ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, Москва, Россия;

³ ФГАУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия

✉nastyja_azovtseva@mail.ru

Аннотация

X-сцепленная аденолейкодистрофия (X-АЛД) представляет собой редкое генетически детерминированное пероксисомное заболевание, обусловленное мутациями гена ABCD1, сопровождающееся прогрессирующим накоплением в клетках насыщенных очень длинноцепочечных жирных кислот (ОДЦЖК, C26:0). Диетотерапия при рассматриваемом заболевании, в частности применение масла Лоренцо, уже около 40 лет используется в комплексном ведении пациентов с X-АЛД. В настоящем обзоре систематизированы современные данные о механизмах действия масла Лоренцо (конкурентное ингибирование элонгаз, преимущественно ELOVL1), его влиянии на уровень C26:0 в плазме крови, клинической эффективности, показаниях и ограничениях. Масло Лоренцо снижает уровень C26:0 в плазме, однако, несмотря на выраженный биохимический эффект, нет убедительных доказательств влияния на неврологический исход у пациентов с клиническими проявлениями; потенциальная польза обсуждается преимущественно у бессимптомных носителей. Особое внимание уделено вспомогательным нутритивным стратегиям при дисфагии, саркопении и кахексии, а также роли антиоксидантов, витаминов группы В и полифенолов в коррекции окислительного стресса. При поиске литературы использовались базы данных PubMed/MEDLINE, Scopus и eLIBRARY.ru по состоянию на март 2026 г., а также Российские федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению X-АЛД, международные консенсусные документы. Проанализированы более 97 источников, 47 из которых включены в обзор.

Ключевые слова: X-сцепленная аденолейкодистрофия, масло Лоренцо, очень длинноцепочечные жирные кислоты, диетотерапия, нутритивная поддержка, окислительный стресс, ELOVL1, пероксисомные заболевания.

Для цитирования: Дзгоева Ф.Х., Боровик Т.Э., Азовцева А.Н., Силина Н.В., Мингачева С.Э., Зуйкова А.В., Чабиева М.А. X-сцепленная аденолейкодистрофия и современные аспекты диетотерапии (нарративный обзор литературы). *Клинический разбор в общей медицине*. 2026; 7 (6): 14–21. DOI: 10.47407/kr2026.7.6.00857

X-linked adrenoleukodystrophy: current aspects of dietary therapy (narrative review)

Fatima Kh. Dzgoeva¹, Tatyana E. Borovik^{2,3}, Anastasiia N. Azovtseva^{✉1}, Natalia V. Silina¹, Sabina E. Mingacheva¹, Anastasiia V. Zuikova¹, Madina A. Chabieva²

¹ Dedov National Medical Research Center of Endocrinology, Moscow, Russia;

² National Medical Research Center for Children's Health of the Ministry of Health of the Russian Federation, Moscow, Russia;

³ Sechenov First Moscow State Medical University (Sechenov University), Moscow, Russia

✉nastyja_azovtseva@mail.ru

Abstract

X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD) is a rare genetically determined peroxisomal disorder caused by mutations in the ABCD1 gene, characterized by progressive accumulation of saturated very long-chain fatty acids (VLCFAs, C26:0) in cells. Dietary therapy for this condition, in particular Lorenzo's oil, has been used for approximately 40 years as part of the comprehensive management of patients with X-ALD. This review summarizes current evidence on the mechanisms of action of Lorenzo's oil (competitive inhibition of elongases, primarily ELOVL1), its effects on plasma C26:0 levels, clinical efficacy, indications, and limitations. Lorenzo's oil reduces plasma C26:0 concentrations; however, despite its pronounced biochemical effect, there is no convincing evidence of improvement in neurological outcomes in patients with clinical manifestations. Potential benefits are mainly discussed in asymptomatic individuals. Special attention is given to supportive nutritional strategies in patients with dysphagia, sarcopenia, and cachexia, as well as the role of antioxidants, B vitamins, and polyphenols in mitigating oxidative stress. Literature was retrieved from PubMed/MEDLINE, Scopus, and eLIBRARY.ru as of March 2026, as well as federal clinical guidelines for the diagnosis and treatment of X-linked adrenoleukodystrophy and international consensus documents. A total of more than 97 sources were analyzed, of which 47 were included in the review.

Keywords: X-linked adrenoleukodystrophy, Lorenzo's oil, very long-chain fatty acids, dietary therapy, nutritional support, oxidative stress, ELOVL1, peroxisomal diseases.

For citation: Dzgoeva F.Kh., Borovik T.E., Azovtseva A.N., Silina N.V., Mingacheva S.E., Zuikova A.V., Chabieva M.A. X-linked adrenoleukodystrophy: current aspects of dietary therapy (narrative review). *Clinical review for general practice*. 2026; 7 (6): 14–21 (In Russ.).

DOI: 10.47407/kr2026.7.6.00857

Введение

Наследственные заболевания обмена веществ представляют собой гетерогенную группу редких патологий, значительная часть которых сопровождается поражением центральной нервной системы и характеризуется частичной или полной алиментарной зависимостью. В этих условиях питание становится не только поддерживающим, но и патогенетически значимым компонентом, влияющим на метаболические пути, клиническое течение и прогноз заболевания [1].

Одним из таких нейрометаболических заболеваний является X-сцепленная адренолейкодистрофия (X-АЛД) – рецессивное заболевание, обусловленное мутациями гена *ABCD1*, который картирован в терминальном сегменте длинного плеча хромосомы X, локус Xq28. Дефект приводит к нарушению пероксисомного транспорта и β -окисления насыщенных очень длинноцепочечных жирных кислот (ОДЦЖК), вследствие чего происходит их патологическое накопление в тканях, преимущественно в белом веществе головного и спинного мозга, коре надпочечников и клетках Лейдига. Такова основа прогрессирующего поражения нервной системы и надпочечниковой недостаточности [2–5].

Первые описания состояний, соответствующих X-АЛД, относятся к концу XIX в. В 1897 г. О. Хойбнер сообщил о случае быстро прогрессирующего неврологического заболевания у мальчика, классифицированного после вскрытия как «диффузный склероз»; сходные наблюдения были опубликованы А. Сени в 1899 г., С. Хаберфилдом и Н. Спилером в 1910 г. В начале XX в. П. Шильдер указал на неспецифичность данного термина и предложил более точную патологическую классификацию лейкодистрофий; описанный им синдром воспалительной церебральной демиелинизации стал известен как болезнь Шильдера. В 1923 г. Э. Зиммерлинг и Х.-Г. Кройцфельдт первыми связали острую церебральную демиелинизацию с поражением надпочечников, клиническими и патологическими проявлениями болезни Аддисона. В течение большей части XX в. X-АЛД оставалась заболеванием с неясной этиологией, пока Г. Шаумбург и Дж. Пауэрс не предположили его метаболическую природу и не предложили термин «адренолейкодистрофия». В 1970 г. в научную практику термин ввел невролог Майкл Блоу. Вскоре было показано, что заболевание связано с накоплением ОДЦЖК, что позволило выделить X-АЛД как самостоятельную нозологическую единицу [2, 6, 7].

Ключевой особенностью X-АЛД, определяющей диетологический интерес к данному заболеванию, является преимущественно эндогенный синтез ОДЦЖК, который делает возможным влияние на плазменный уровень этих кислот путем специальной диеты [3, 8].

Мононенасыщенные жирные кислоты (олеиновая C18:1 и эруковая C22:1) конкурентно ингибируют элонгазы, снижая синтез токсичных ОДЦЖК. Именно этот механизм послужил основанием для разработки правильной пропорции смеси олеиновой и эруковой кислот для внедрения их в схему лечения, направленной

на снижение синтеза насыщенных ОДЦЖК. Эта смесь и получила название «масло Лоренцо» в честь пациента Лоренцо Одоне, семья которого активно способствовала освоению данного подхода в 1986 г. [9].

На сегодняшний день разработаны различные терапевтические подходы к лечению X-АЛД, включая заместительную терапию при надпочечниковой недостаточности, симптоматическое лечение неврологических расстройств при церебральных формах и адреномиелонейропатии, трансплантацию гемопоэтических стволовых клеток и генноинженерные методы. Однако в настоящее время не существует специфической медикаментозной терапии, способной существенно замедлить прогрессирование заболевания [3, 5, 7, 10].

В связи с этим диетологические подходы и модификация питания остаются важными элементами комплексного ведения пациентов с X-АЛД. Особенно значима эта стратегия для бессимптомных носителей и на доклинической стадии заболевания. Кроме того, по мере прогрессирования заболевания у пациентов нередко развиваются дисфагия, снижение физической активности, потеря массы тела, саркопения, что дополнительно повышает значение регулярной оценки нутритивного статуса и индивидуализации питания [1, 5].

Таким образом, нутритивная поддержка при X-АЛД выходит за рамки изолированного применения масла Лоренцо и требует комплексного подхода, включающего мониторинг нутритивных показателей, профилактику дефицитных состояний и адаптацию рациона к функциональным ограничениям у пациента.

Несмотря на активное использование масла Лоренцо и других диетических вмешательств, вопросы клинической эффективности, механизмов действия и ограничений остаются предметом научных дискуссий, необходимость критического анализа доказательной базы сохраняется [5, 7, 10].

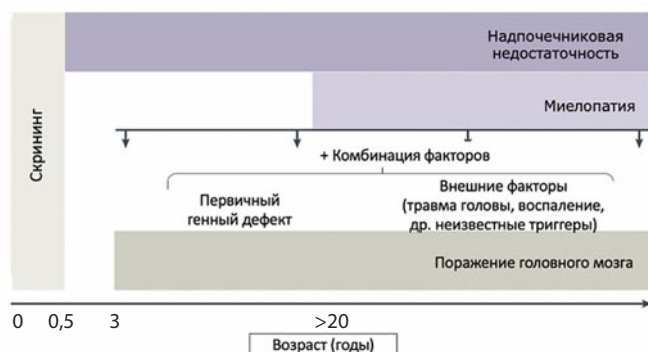
Целью настоящей статьи является систематизация актуальных данных по диетотерапии X-АЛД с акцентом на механизмы действия, клиническую эффективность, показания и ограничения применения масла Лоренцо, а также анализ вспомогательных нутритивных подходов и принципов поддержания нутритивного статуса при прогрессировании заболевания.

Адренолейкодистрофия: эпидемиология, клиничко-фенотипическое разнообразие и диагностика

Согласно данным популяционных и неонатальных скрининговых исследований, частота X-АЛД составляет примерно 1:17 тыс. новорожденных мальчиков [3, 5, 11]. Для понимания стратегий диетотерапии требуется детально рассмотреть клинические особенности и патогенетические механизмы заболевания. Клиничко-фенотипическое разнообразие X-АЛД позволяет выделить несколько основных форм заболевания, каждая из которых характеризуется специфическими особенностями течения и прогноза [1, 3].

Рис. 1. Клиническое развитие адреномиелонейропатии у мужчин (адаптация схемы S. Kemp, I. Huffnagel и соавт.).

Fig. 1. Clinical progression of adrenomyeloneuropathy in males (adaptation of the scheme by S. Kemp, I. Huffnagel et al.).



Церебральная форма, как правило, проявляется в детском возрасте и отличается быстро прогрессирующим течением: поведенческие и когнитивные нарушения, а также двигательные расстройства, нарушения зрения и слуха нередко предшествуют признакам надпочечниковой недостаточности (гиперпигментация кожи, слабость, гипотензия, тяга к соли, потеря массы тела) [2, 4, 12].

Адреномиелонейропатия, напротив, проявляется в более зрелом возрасте и начинается с надпочечниковой недостаточности в детстве, за которой спустя годы следует миелопатия. Наглядно это представлено на рис. 1 [3]. Этот фенотип в большинстве случаев медленно прогрессирует, вызывая со временем тяжелую двигательную инвалидность [2, 3, 12]. Развитие церебрального поражения при этой форме может наступить в любой момент, что, предположительно, связано как с генетической мутацией, так и с воздействием внешних факторов (например, травм головы или воспаления) [2, 3, 13]. Клинические симптомы тестикулярной недостаточности встречаются редко [3].

В некоторых случаях заболевание протекает в виде изолированной надпочечниковой недостаточности, особенно у детей, без очевидных неврологических симптомов в раннем возрасте [2, 4, 12].

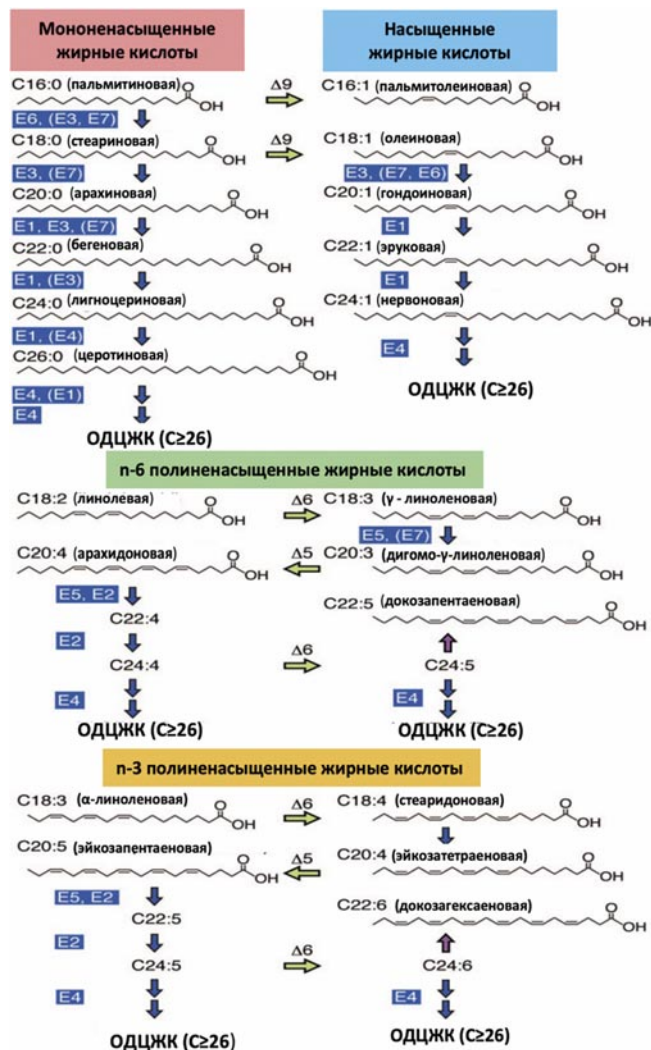
Гетерозиготные носительницы мутаций в гене ABCD1 также могут проявлять клинические признаки – чувствительную атаксию, тазовые расстройства, боли в ногах – несмотря на то, что заболевание считается сцепленным с X-хромосомой [2, 12].

Разнообразие клинических проявлений диктует необходимость точной и многоэтапной диагностики, основанной на биохимических, генетических и инструментальных методах. Ключевым моментом является ее раннее проведение, особенно в доклинический период, когда патогенетическое вмешательство способно повлиять на прогноз заболевания.

Важнейшим шагом в этом направлении является внедрение неонатального скрининга. С помощью анализа уровня C26:0-лизофосфатидилхолина в капиллярной крови новорожденного становится возможным обнаружение заболевания еще до появления явных симп-

Рис. 2. Классификация ОДЦЖК и пути их элонгации (адаптация схемы T. Sassa и A. Kihara).

Fig. 2. VLCFA classification and elongation pathways (adaptation of the scheme by T. Sassa and A. Kihara).



томов, что позволяет своевременно начать мониторинг и лечение [5, 12].

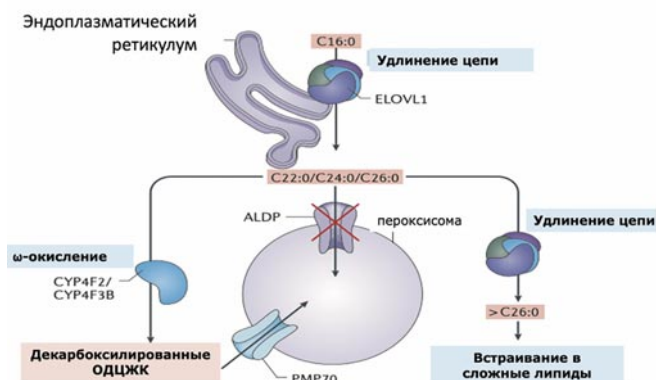
Кроме того, при диагностированной у ребенка первичной надпочечниковой недостаточности (ПНН) важно на ранних этапах определить этиологию заболевания, так как ПНН может быть первым и длительное время единственным признаком X-АЛД [14].

Патогенез адренолейкодистрофии: генетическая основа и механизмы повреждения тканей

Важной составляющей понимания патогенеза X-АЛД является изучение метаболизма ОДЦЖК с углеродной цепью более 22 атомов (рис. 2) [8]. Основные представители ОДЦЖК – бегеновая (C22:0), лигноцериновая (C24:0) и церотиновая (C26:0) жирные кислоты – играют значимую роль в организме, участвуя в синтезе сфинголипидов и миелина. ОДЦЖК образуются в эндоплазматическом ретикулуме и утилизируются в пероксисомах путем бета-окисления [8, 12].

Рис. 3. Патогенез Х-АЛД (адаптация схемы S. Kemp, I. Huffnagel и соавт.).

Fig. 3. X-ALD pathogenesis (adaptation of the scheme by S. Kemp, I. Huffnagel et al.).



Мутации гена *ABCD1* приводят к дисфункции белка адренолейкодистрофии (ALDP) – транспортера ОДЦЖК-СоА в пероксисомы. В результате транспорт останавливается, а синтез ОДЦЖК остается интактным. Накопившиеся в цитоплазме ОДЦЖК-СоА подвергаются дальнейшей элонгации с помощью ELOVL1, что еще больше повышает концентрацию этих кислот в клетке и усиливает токсичность (рис. 3) [3].

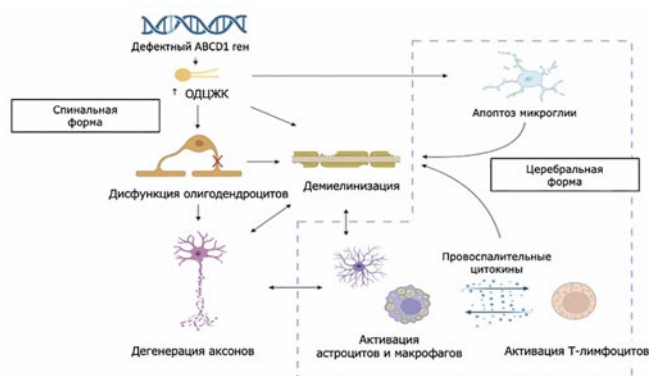
Физико-химические свойства ОДЦЖК, включая высокую гидрофобность и крайне низкую десорбцию, обуславливают их стойкое встраивание в клеточные мембраны. Это приводит к изменению их вязкости, нарушению структуры липидных рафтов и дестабилизации клеточных структур. Скорость десорбции из биологических мембран при этом уменьшается в геометрической прогрессии с увеличением длины цепи [15, 16].

Особенно уязвима при Х-АЛД нервная система. В центральной и периферической нервной системе накопление ОДЦЖК вызывает дисфункцию олигодендроцитов, демиелинизацию, аксональную дегенерацию и снижение скорости проведения импульсов. Кроме того, ОДЦЖК индуцируют окислительный стресс и митохондриальную дисфункцию. При церебральной форме заболевания продукты распада миелина стимулируют активацию астроцитов и микроглии, что сопровождается выбросом провоспалительных цитокинов – фактора некроза опухоли (ФНО)-α, интерлейкина (ИЛ)-1β, ИЛ-6 и др., нарушением гематоэнцефалического барьера, инфильтрацией макрофагами (они фагоцитируют поврежденный миелин) и Т-лимфоцитами [12, 13, 16]. В итоге развивается каскад нейровоспаления, приводящий к массовой гибели олигодендроцитов и нейронов. Наглядно этот процесс представлен на рис. 4 [16].

Поражение эндокринной системы, в первую очередь коры надпочечников, также имеет большое клиническое значение. Токсическое поражение стероидпродуцирующих клеток начинается внутриутробно и прогрессирует постепенно: сначала поражаются пучковая и сетчатая зоны (синтез кортизола и андрогенов), затем – клубочковая зона (синтез альдостерона). Скорость и выраженность процесса варьируют, что объясняет разный воз-

Рис. 4. Патогенез поражения нервной системы при Х-АЛД (адаптация схемы H.A. Yska и соавт.).

Fig. 4. Pathogenesis of damage to the nervous system in X-ALD (adaptation of the scheme by H.A. Yska et al.).



раст манифестации. Кроме того, ОДЦЖК нарушают мембранную чувствительность клеток к адренокортикотропному гормону (АКТГ) и уменьшают синтез названных гормонов, а также связывают свободный холестерин, снижая его доступность для стероидогенеза. В результате развивается изолированный дефицит глюкокортикоидов, хотя возможен и комбинированный дефицит глюко- и минералокортикоидов [17].

Другим проявлением метаболической токсичности является развитие дисфункции половой системы у мужчин. Уровень тестостерона обычно остается в пределах референсных значений, однако у части пациентов отмечается компенсаторное повышение лютеинизирующего гормона. Такое сочетание позволяет предполагать возникновение первичного гипергонадотропного гипогонадизма [18]. Его основными механизмами предполагаются прямое токсическое действие ОДЦЖК на клетки Лейдига и Сертоли, а также возможная резистентность тканей-мишеней к андрогенам, обусловленная нарушением связывания тестостерона с рецептором и/или с нарушением пострецепторных сигнальных путей [18–20]. Тем не менее клинические проявления (снижение либидо, эректильная дисфункция) часто обусловлены не только эндокринными нарушениями, но и прогрессирующей миелопатией и/или общими эффектами хронического соматического заболевания [18].

Глубокое понимание этих патогенетических механизмов служит основанием для разработки терапевтических стратегий, среди которых ключевую роль занимает диетотерапия.

Коррекция питания в комплексной терапии адренолейкодистрофии

Основные терапевтические задачи нутритивного вмешательства при Х-АЛД включают снижение системного уровня ОДЦЖК, замедление/профилактику демиелинизации, поддержку общего нутритивного статуса. Таким образом, диетотерапия направлена как на коррекцию биохимических нарушений, так и на поддержание функционального состояния пациента [1, 3, 5].

Таблица 1. Количество ОДЦЖК в пищевых продуктах (адаптация таблицы М.А. van Duyn, А.Е. Moser и соавт.)
Table 1. Amounts of VLCFAs in food products (adaptation of the table by M.A. van Duyn, A.E. Moser et al.)

Высокое содержание ОДЦЖК, C26:0 >0,15 мг (на 100 г продукта)		Среднее содержание ОДЦЖК, C26:0 = 0,15–0,05 мг (на 100 г продукта)		Низкое содержание ОДЦЖК, C26:0 <0,05 мг (на 100 г продукта)	
Арахисовое масло	208,4	Арбуз	0,16	Обезжиренное молоко	0,05
Кукурузное масло	31,3	Свинные отбивные, постные	0,13	Яблоко очищенное	0,04
Оливковое масло	19,9	Говяжий фарш постный, на гриле	0,12	Яблочное пюре	0,04
Подсолнечное масло	8,81	Куриная подлива с низким содержанием жира	0,12	Персики консервированные	0,03
Картофельные чипсы	7,46	Творог 1%	0,12	Обезжиренное сухое молоко	0,02
Кокосовое масло	5,99	Сгущенное обезжиренное молоко	0,1	Куриная сосиска	0,02
Хлопья из пшеничных отрубей	5,63	Картофель вареный, очищенный	0,1	Яблочный сок	0,01
Майонез	5,25	Тунец	0,09	Виноградный сок	0,01
Шоколад	4,8	Свежий персик с кожурой	0,09	Кофе	0,01
Сало	3,4	Овощной суп	0,08	Чай Lipton	0,01
Цуккини	2,87	Колбаса постная	0,08	Яичный белок	0,01
Морковный торт с глазурью	2,36	Стейк без жира	0,08		
Картофель фри	2,29	Ветчина постная	0,07		
Свежая капуста	2,19	Помидор очищенный	0,07		
Белый хлеб (с корочкой)	1,48	Грибы свежие, вареные	0,06		
Зеленая фасоль (консервированная)	1,48	Куриная грудка на гриле	0,06		
Ржаной хлеб	1,02	Морковь очищенная	0,06		
Тофу	0,85				
Банан	0,78				
Креветки на гриле	0,76				
Творог жирный	0,53				
Треска на гриле	0,5				
Шпинат	0,5				
Яблоко (с кожурой)	0,5				
Брокколи	0,45				
Свекла	0,38				
Белая мука	0,32				
Зеленый виноград	0,31				
Помидор с кожурой и семенами	0,29				
Рис длиннозерный, вареный	0,27				

Диетотерапия стала дополнительным методом лечения еще в 1982 г. и заключалась в строгом ограничении поступления ОДЦЖК с пищей: суммарно менее 3 мг/сут при обычном потреблении 12–40 мг/сут. Сводная таблица дает представление о большом разбросе содержания ОДЦЖК в продуктах питания (табл. 1) [21, 22]. Тем не менее эффективность данного метода оказалась низкой, так как значительная часть ОДЦЖК синтезируется эндогенно [21–24].

В настоящее время подход к коррекции питания основан на ограничении общего количества жиров в рационе (до 15% суточной калорийности) в сочетании с обязательным применением масла Лоренцо, которое обеспечивает около 20% общей энергетической ценности. Это приводит к сдвигу жирнокислотного состава рациона в сторону мононенасыщенных жирных кислот, которые конкурентно ингибируют синтез насыщенных ОДЦЖК [4, 22].

Согласно Российским федеральным клиническим рекомендациям по диагностике и лечению Х-АЛД реко-

мендуются следующие продукты: постное мясо (говядина, ягненок, индейка, курица), нежирная белая рыба, фрукты и овощи без кожуры, медленноусвояемые углеводы (фасоль, чечевица, горох, рис, кукуруза, макароны из твердых сортов пшеницы), а также щербет, меренга, чай, сок и кофе [4].

Исключаются/ограничиваются продукты с высоким содержанием ОДЦЖК: жирное мясо, колбасные изделия, сливочное и растительное масло, жирная и копченая рыба, молоко жирностью более 1%, орехи, авокадо, жареный картофель, чипсы, шоколад, мороженое, жирные пудинги и десерты, шоколадная и арахисовая пасты [4].

Роль масла Лоренцо в диетотерапии при аденолейкодистрофии

Центральное место в диетотерапии пациентов с Х-АЛД занимает масло Лоренцо. Оно представляет собой специально разработанную смесь глицеролтриолеата и глицеролтриэруката в соотношении 4:1. Эти мо-

ноненасыщенные жирные кислоты (олеиновая C18:1 и эруковая C22:1) структурно близки к предшественникам ОДЦЖК [4, 22]. Олеиновая кислота преобладает в оливковом и подсолнечном маслах, эруковая – в горчичном масле и в небольших количествах присутствует в некоторых видах морских рыб [25–27]. Однако в терапевтических целях используется стандартизированная фармацевтическая форма масла Лоренцо.

Механизм действия основан на конкурентном ингибировании элонгаз. Мононенасыщенные жирные кислоты имеют более высокое сродство к этим ферментам, чем ОДЦЖК, что приводит к снижению синтеза C26:0. Достоверно его уровень снижается в плазме, жировой ткани и печени, однако данный метод лечения не влияет на содержание ОДЦЖК в головном мозге [28, 29].

Потенциальные побочные эффекты масла Лоренцо включают в себя незначительное повышение уровня печеночных ферментов (у 55% исследованных), тромбоцитопению (у 55% пациентов), желудочно-кишечные расстройства (14%) и гингивит (14%) [30]. Учитывая риск гепатотоксичности, рекомендуется регулярный мониторинг основных печеночных ферментов. Соблюдение данных рекомендаций позволяет снизить риски и повысить эффективность нутритивной коррекции [22, 30].

Клинические исследования и результаты применения масла Лоренцо

В некоторых работах показано, что масло Лоренцо быстро нормализует плазменный уровень ОДЦЖК: снижает концентрацию C26:0 и соотношение C26:C22 в крови. Так, A.B. Moser и соавт. еще в 1987 г. продемонстрировали нормализацию уровня ОДЦЖК в течение 4 нед лечения [31]. Несмотря на это, клинический эффект до сих пор остается спорным.

В наблюдательном исследовании H.W. Moser и соавт. (2005) 89 бессимптомных мальчиков с выявленной мутацией гена ABCD1 получали масло Лоренцо в сочетании с диетой, ограничивающей потребление ОДЦЖК. У 76% из наблюдаемых пациентов на фоне диетотерапии в течение 7 лет при помощи магнитно-резонансной томографии (МРТ) не выявлены изменения головного мозга, что позволяет обсуждать потенциальную профилактическую роль масла Лоренцо на доклинической стадии [32].

Как у детей с проявленной церебральной формой Х-АЛД, так и у взрослых с адреномиелонейропатией биохимическое улучшение не сопровождается клинической стабилизацией. Так, A. Mahmood и соавт. (2005) показали, что у пациентов, начавших лечение после появления демиелинизации, не наблюдалось статистически значимого клинического улучшения несмотря на снижение уровней ОДЦЖК в плазме крови [33]. J. Berger и J. Gärtner в своем обзоре также подчеркивают, что эффективность масла Лоренцо ограничена бессимптомными пациентами, а у взрослых с адреномиелонейропатией не предотвращает прогрессирование миелопатии несмотря на нормализацию биомаркеров [34].

Аналогичные результаты ранее получили P. Aubourg с соавт. (1993) и B.M. van Geel с соавт. (1999), показавшие отсутствие влияния масла Лоренцо на прогрессирование неврологических и эндокринных проявлений у симптомных пациентов [30, 35].

Для оценки эффективности масла Лоренцо как модификатора течения заболевания в Институте Кеннеди Кригера в 2007 г. было инициировано крупное двойное слепое плацебо-контролируемое клиническое исследование III фазы (NCT00545597), включавшее 120 мужчин без поражения мозга и 120 женщин с миелопатией. Однако работа была досрочно прекращена Советом по мониторингу безопасности в связи с подозрением на развитие нежелательных явлений у участников [36]. В результате на сегодняшний день отсутствуют убедительные клинические данные, подтверждающие эффективность масла Лоренцо в изменении течения адреномиелонейропатии.

Таким образом, современная литература подтверждает лишь потенциальную профилактическую роль масла Лоренцо у бессимптомных носителей мутации ABCD1, тогда как у пациентов с уже развившимися неврологическими проявлениями его клиническая эффективность ограничена или отсутствует.

Потенциальная роль витаминов и полифенолов в нутритивной поддержке при X-сцепленной адренолейкодистрофии

Окислительный стресс и митохондриальная дисфункция играют важную роль в прогрессировании нейродегенерации при Х-АЛД [37]. В связи с этим в последние годы активно обсуждается возможность использования антиоксидантов и витаминов группы В как дополнительных средств нутритивной поддержки.

К перспективным антиоксидантным агентам относятся витамин Е (α-токоферол), витамин С, бета-каротин, коэнзим Q10, альфа-липоевая кислота и N-ацетилцистеин. Особый интерес представляют растительные полифенолы. Хотя клиническая доказательная база их эффективности при Х-АЛД остается ограниченной, применение этих веществ выглядит патогенетически обоснованным. Антиоксиданты прерывают патологические процессы на нескольких уровнях: нейтрализуют активные формы кислорода, восстанавливают пул глутатиона, активируют эндогенную антиоксидантную защиту через NRF2/ARE-путь, подавляют провоспалительные сигнальные пути и улучшают митохондриальную функцию [38].

В доклинических исследованиях на моделях Х-АЛД комбинация α-токоферола, N-ацетилцистеина и α-липоевой кислоты продемонстрировала способность останавливать аксональную дегенерацию, нормализовывать маркеры окислительного стресса и улучшать двигательные функции [39]. В открытом пилотном исследовании II фазы длительный прием комбинации антиоксидантов в высоких дозах (N-ацетилцистеин 2400 мг/сут, α-липоевая кислота 600 мг/сут и α-токоферол 201 мг/сут) у 13 пациентов с адреномиелонейропатией привел к значитель-

Таблица 2. Продукты питания, богатые необходимыми микронутриентами, рекомендуемые при X-АЛД
 Table 2. Food products rich in essential micronutrients, which are recommended for X-ALD

Микронутриент	Суточная потребность	Основные пищевые источники (содержание в мг/мкг на 100 г продукта)
Холин (В ₄)	До 550 мг (подросткам; мужчинам; женщинам, кормящим грудью)	Яичный желток куриный (800), соя (270), индейка (139), креветка антарктическая (135,4), сметана обезжиренная (124), кижуч (109,4), фасоль (96,7), овсяная крупа (94)
Витамин С	100 мг	Свежий шиповник (до 650), болгарский перец (250), смородина черная (200), облепиха (200), киви (180), брокколи (91,3), апельсин (60)
Полифенолы	50–200 мг	Голубика, малина, черника, вишня, брусника, ежевика, клюква, морозника, каперсы, красный лук, брюссельская капуста, куркума, свежемолотый кофе, какао, зеленый чай
Ниацин (В ₃)	20 мг	Тунец (15,5), индейка (13,9), курица (12,5), скумбрия атлантическая (11,6), лосось атлантический (9,4)
Витамин Е (α-токоферол)	15 мг	Облепиха (5), киноа (2,4), шпинат (2,5)
Пантотеновая кислота (В ₅)	5 мг	Яичный желток куриный (4), молоко обезжиренное (3,32), горох лущеный (2,3), форель (1,94), маш (1,91), цветная капуста (0,9), свежий шиповник (0,8)
Бета-каротин (провитамин, растительный пигмент)	5 мг	Черемуха (14), морковь (12), рябина красная (9), петрушка свежая (5,7), шпинат (4,5)
Пиридоксин (В ₆)	2 мг	Фасоль (0,9), куриная грудка (0,811), тунец (0,77), перец сладкий красный (0,5), белая рыба (0,3)
Рибофлавин (В ₂)	1,8 мг	Спирулина сушеная (3,67), яйцо перепелиное (0,65), шампиньоны (0,45), шпинат (0,25), творог 2% (0,25)
Тиамин (В ₁)	1,5 мг	Овсяные отруби (1,17), горох лущеный (0,9), фасоль черная (0,9), макароны (0,58)
Фолиевая кислота (В ₉)	400 мкг	Маш (625), нут (557), шпинат (116), петрушка свежая (110), руккола (97)
Биотин (В ₇)	50 мкг	Соя (60), миндаль (57), кукуруза (21), геркулес (20), треска (10), черемша (8,5), творог обезжиренный (7,6)
Кобаламин (В ₁₂)	3 мкг	Устрицы (16), тунец (9,43), минтай (1,63), треска (1,6)

ному снижению биомаркеров окислительного стресса (CML, CEL, MDAL, AASA в плазме и 8-охо-dG в моче) и системного воспаления (включая MCP-1, 15S-NETЕ, ФНО и ИЛ-8), а также к улучшению функциональных показателей, в частности, к увеличению пройденной дистанции в 6-минутном тесте ходьбы у 8 из 10 пациентов, завершивших исследование, и сокращению центрального моторного времени проведения импульса [40].

Фитохимические антиоксиданты, включая полифенолы и другие биологически активные соединения растительного происхождения, оказывают существенное влияние на профилактику и терапию патологий, ассоциированных с окислительным стрессом, в частности нейродегенеративных заболеваний. Они не только нейтрализуют активные формы кислорода, но и участвуют в снижении уровня нейровоспаления и активации нейрогенеза, тем самым участвуя в поддержании функциональной целостности нервной ткани [38, 41].

Витамины группы В – тиамин (В₁), рибофлавин (В₂), ниацин (В₃), холин (В₄), пантотеновая кислота (В₅), пиридоксин (В₆), биотин (В₇), фолиевая кислота (В₉), кобаламин (В₁₂) – играют важную роль в метаболизме и функционировании нервной ткани: они участвуют в

энергетических процессах нейронов, регуляции синтеза нейротрансмиттеров, миелинизации, антиоксидантной защите нейронов. Их дефицит ассоциируется с развитием неврологических расстройств и может усугублять миелопатию и аксональную дегенерацию при хронических заболеваниях [42].

В доклиническом исследовании на моделях X-АЛД S. Fourcade и соавт. (2020) выявили, что высокие дозы биотина восстанавливали редокс-гомеостаз, биогенез митохондрий, уровень аденозинтрифосфата и предотвращали аксональную дегенерацию [43].

В научной литературе также обсуждается возможная связь дефицита витамина D с повышенным риском развития церебральной формы заболевания [44].

Несмотря на многообещающие результаты доклинических и пилотных исследований, убедительных данных крупных рандомизированных контролируемых исследований эффективности высоких доз антиоксидантов и витаминов группы В при X-АЛД на сегодняшний день нет, требуется дальнейшее изучение. Их применение не входит в число стандартных методов терапии и может рассматриваться лишь как вспомогательный компонент нутритивной поддержки. При этом рекомендуется отдавать предпочтение естественным пище-

вым источникам данных микронутриентов. В сводной таблице представлены продукты, богатые необходимыми витаминами и полифенолами, которые требуются пациентам с Х-АЛД (табл. 2) [45, 46].

Проблемы нутритивной поддержки при прогрессировании аденолейкоидистрофии

С прогрессированием заболевания пациенты часто теряют способность к самостоятельному глотанию (дисфагия), что приводит к риску аспирации, дефициту макро- и микронутриентов, снижению массы тела и развитию белково-энергетической недостаточности.

На этом этапе рекомендуется:

- переходить к рациону с использованием продуктов мягкой и пюреобразной консистенции;
- использовать специальные нутритивные смеси с высоким содержанием энергии и белка;
- проводить регулярную оценку нутритивного статуса и своевременную коррекцию возможных дефицитов макро- и микронутриентов;
- при тяжелой дисфагии – переходить на зондовое (через назогастральный зонд) или гастростомическое питание с индивидуальным расчетом потребностей.

Поддержание адекватного нутритивного статуса, обеспечение достаточного поступления энергии, белка и микронутриентов в этот период играет ключевую роль: оно способствует повышению толерантности к проводимой терапии, уменьшению риска аспирационных пневмоний и других вторичных инфекций, а также замедлению развития саркопении и кахексии [46].

Заключение

Х-АЛД – тяжелое генетическое заболевание с прогрессирующим накоплением токсичных ОДЦЖК. Диетоте-

рапия, включая масло Лоренцо, не является самостоятельным лечением, изменяющим течение заболевания. Данных, подтверждающих его эффективность в изменении естественного течения Х-АЛД, недостаточно.

Масло Лоренцо действительно стабильно снижает концентрацию С26:0 в плазме крови. Однако его влияние на неврологический прогноз остается спорным и, по-видимому, ограничено бессимптомной стадией у мальчиков с нормальной картиной МРТ головного мозга. У пациентов с уже развившейся церебральной формой или аденомиелонеуропатией клиническая польза масла Лоренцо статистически не доказана.

Диетические вмешательства сохраняют значение как компонент комплексного ведения пациента: они способствуют поддержанию нутритивного статуса, профилактике дефицитных состояний и коррекции окислительного стресса при прогрессировании заболевания. Особую важность приобретают ранняя диагностика (в том числе неонатальный скрининг), своевременное начало мониторинга и индивидуализированная нутритивная поддержка.

Перспективы дальнейших исследований должны включать проведение крупных рандомизированных контролируемых испытаний для оценки долгосрочной эффективности применения масла Лоренцо и антиоксидантных комбинаций, а также разработку персонализированных нутритивных стратегий в эпоху геномной и клеточной терапии.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Conflict of interests. The authors declare that there is not conflict of interests.

Список литературы доступен на сайте журнала <https://klin-razbor.ru/>

The list of references is available on the journal's website <https://klin-razbor.ru/>

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ

Дзгоева Фатима Хаджимуратовна – канд. мед. наук, зав. отд. по оказанию диетологической помощи, ФГБУ «НМИЦ эндокринологии им. акад. И.И. Дедова». E-mail: fatima.dzgoeva@gmail.com; ORCID: 0000-0002-7314-9063; Scopus Author ID: 57202120653; eLibrary SPIN: 9315-0722

Боровик Татьяна Эдуардовна – д-р мед. наук, гл. науч. сотр. лаб. питания здорового и больного ребенка, ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»; проф. каф. педиатрии и детской ревматологии, ФГАУ ВО «Первый МГМУ им. И.М. Сеченова» (Сеченовский Университет). E-mail: borovik@nczd.ru; ORCID: 0000-0002-0603-3394; Scopus Author ID: 6603355536

Азовцева Анастасия Николаевна – клин. ординатор-диетолог, ФГБУ «НМИЦ эндокринологии им. акад. И.И. Дедова». E-mail: nastya_azovtseva@mail.ru; ORCID: 0009-0006-0795-1863

Силина Наталья Валерьевна – врач-диетолог, ФГБУ «НМИЦ эндокринологии им. акад. И.И. Дедова». E-mail: simlilatav@mail.ru; ORCID: 0000-0001-6170-6603

Мингачева Сабина Эльдаровна – клинический ординатор-диетолог, ФГБУ «НМИЦ эндокринологии им. акад. И.И. Дедова». E-mail: sabina-chanysheva@yandex.ru; ORCID: 0009-0000-9802-2926

Зуйкова Анастасия Вахтанговна – клин. ординатор-диетолог, ФГБУ «НМИЦ эндокринологии им. акад. И.И. Дедова». E-mail: anastasiamikaya@gmail.com; ORCID: 0009-0004-0650-4100

Чабиева Мадина Ахмедовна – врач-диетолог, лаб. питания здорового и больного ребенка, ФГАУ «НМИЦ здоровья детей». E-mail: madinachabi@gmail.com; ORCID: 0009-0009-8674-5073

INFORMATION ABOUT THE AUTHORS

Fatima Kh. Dzgoeva – Cand. Sci. (Med.), Dedov National Medical Research Center of Endocrinology. E-mail: fatima.dzgoeva@gmail.com; ORCID: 0000-0002-7314-9063; Scopus Author ID: 57202120653; eLibrary SPIN: 9315-0722

Tatyana E. Borovik – Dr. Sci. (Med.), National Medical Research Center for Children's Health; Prof., Sechenov First Moscow State Medical University (Sechenov University). E-mail: borovik@nczd.ru; ORCID: 0000-0002-0603-3394; Scopus Author ID: 6603355536

Anastasiia N. Azovtseva – Clinical Resident, Dedov National Medical Research Center of Endocrinology. E-mail: nastya_azovtseva@mail.ru; ORCID: 0009-0006-0795-1863

Natalia V. Silina – Dietitian, Dedov National Medical Research Center of Endocrinology. E-mail: simlilatav@mail.ru; ORCID: 0000-0001-6170-6603

Sabina E. Mingacheva – Clinical Resident, Dedov National Medical Research Center of Endocrinology. E-mail: sabina-chanysheva@yandex.ru; ORCID: 0009-0000-9802-2926

Anastasiia V. Zuykova – Clinical Resident, Dedov National Medical Research Center of Endocrinology. E-mail: anastasiamikaya@gmail.com; ORCID: 0009-0004-0650-4100

Madina A. Chabieva – Dietitian, National Medical Research Center for Children's Health. E-mail: madinachabi@gmail.com; ORCID: 0009-0009-8674-5073

Поступила в редакцию: 10.06.2026

Поступила после рецензирования: 16.06.2026

Принята к публикации: 18.06.2026

Received: 10.06.2026

Revised: 16.06.2026

Accepted: 18.06.2026