

приходить в русский язык и этот процесс не остановить. Возможно, согласно прогнозу фантастов, в далеком будущем исчезнут все национальности и на нашей планете воцарится всеобщее человеческое братство, которое будет говорить только на одном языке. Тогда процесс возникновения новых терминов в медицине будет идти совершенно по-другому и намного легче для самих медиков. Но в данный момент мы живем в многонациональном мире, где приток новых знаний, выраженных средствами другого языка, надо грамотно стимулировать и адаптировать под собственные нужды.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. *Бесекирска, Л.* Интернацио: автореф. дис. по филологии, специальность ВАК РФ 10.02.01 / Л. Бесекирска. — Москва, 1997. — Режим доступа: <http://cheloveknauka.com/internatsionalnaya-leksika-v-meditinskoy-terminologii-russkogo-yazyka#ixzz57UrOPQQL>.
2. *Елисеева, Ю. С.* Семантический анализ английских и русских медицинских терминов в области онкологии / Ю. С. Елисеева // Молодой ученый. — 2017. — № 23. — С. 248-251. — Режим доступа: <https://moluch.ru/archive/157/44344/>.
3. Деривационный аспект формирования русской медицинской терминологии на основе латинских терминологических элементов / Т. Ф. Извекова [и др.]. — 2013. — № 4.; 13.00.00 Педагогические науки, ГБОУ ВПО «Новосибирский государственный медицинский университет» Минздрава России.
4. *Купова, Ю. Н.* Роль калькирования в переводе медицинской лексики / Ю. Н. Купова, С. С. Купов. — М.: Московский государственный областной гуманитарный институт, 2009.

УДК 616.8-007.18-07

### **БОЛЕЗНЬ ГАЛЛЕРВОРДЕНА-ШПАТЦА (ННЖМ-1, РКАН, ОМІМ 234200): ЭТИОПАТОГЕНЕЗ, КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА, ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ**

*Сальникова В. А.*

**Научный руководитель: к.м.н., доцент Н. Н. Усова**

**Учреждение образования  
«Гомельский государственный медицинский университет»  
г. Гомель, Республика Беларусь**

#### **Введение**

Нейродегенерации с накоплением железа в мозге (ННЖМ; в международной литературе — Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation (NBIA)) — клинически и генетически гетерогенная группа наследственных заболеваний ЦНС, характеризующаяся накоплением железа в базальных ганглиях и дающая характерную картину при нейровизуализации.

В биохимической классификации нейродегенеративных наследственных болезней ННЖМ относятся к болезням нарушения обмена металлов. В клинической практике их относят к заболеваниям с преимущественным поражением экстрапирамидной системы.

В последнее десятилетие выделен ряд ННЖМ с очерченными фенотипами и установленными генами. Номенклатура ННЖМ еще не устоялась, их обозначают по названиям генов или белков. По разным данным, ННЖМ-1 составляет 35–55 % в структуре ННЖМ (с учетом молекулярно нерасшифрованных случаев) [1, 2]; в регистре ННЖМ, который ведется в США и включает 459 семей из разных стран, на долю ННЖМ-1 пришлось 35 %, в группе 105 итальянских семей — 37 %, 52 польских семей — 54 % [3]. По данным 2017 г., в Республике Беларусь данное заболевание имеется у 4 детей.

Частота встречаемости: 1–3:1000000.

#### **Цель**

Провести обзор научной литературы, описывающей этиопатогенез, клинические проявления, особенности диагностики и лечения болезни Галлервордена — Шпатца (БГШ).

#### **Материал и методы исследования**

Теоретический анализ и обобщение данных отечественной и зарубежной научной литературы по данной теме.

#### **Результаты исследования и их обсуждение**

Название РКАН появилось после установления связи БГШ с геном PANK2, который кодирует пантотенаткиназу-2 (Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration).

У человека ген PANK2 картирован на коротком плече хромосомы 20p13 и экспрессируется в сетчатке и базальных ганглиях. Пантотенаткиназа-2, кодируемая данным геном, катализирует фосфорилирование пантотената в фосфопантотенат (начальный этап регуляции биосинтеза коэнзима А). При мутациях происходит нарушение биосинтеза коэнзима А. Мутации располагаются во всех экзонах гена. Описано около 130 мутаций, причем преобладают миссенс- и нонсенс-мутации [4]. Наиболее часто обнаруживаемыми миссенс-мутациями являются с.1261G > A (p.Gly411Arg) и с.1283C > T (p.Thr418Met) — 1/3 случаев.

В ходе нарушенного процесса биосинтеза коэнзима А происходит избыточное накопление цистеина в базальных ганглиях, который связывает железо и является кофактором ПОЛ с образованием свободных радикалов. На месте разрушенных нейронов образуются глиозные элементы, придающие пораженным тканям губчатый вид. Необходимо отметить, что общий обмен железа при этом не нарушен.

Перечисленные изменения являются патоморфологическим маркером заболевания, что позволяет отнести его к группе синуклеинопатий. Также к этой группе относится болезнь Паркинсона, деменция с тельцами Леви, мультисистемная атрофия.

Выделяют две формы заболевания: классическую и атипичную.

В связи с многообразием клинических проявлений для постановки диагноза были выделены диагностические критерии, подразделяющиеся на обязательные и подтверждающие.

К обязательным относят:

1) начало заболевания в первые два десятилетия жизни; 2) прогрессирование симптомов. Классическая форма: потеря двигательной активности в первые 10–15 лет от начала заболевания; атипичная форма: 15–40 лет; 3) экстрапирамидная дисфункция, включающая хотя бы одно из следующих неврологических нарушений: дистония, ригидность, хореоатетоз.

Подтверждающие критерии:

1) вовлечение кортикоспального тракта: спастичность, гиперрефлексия и патологические рефлексы; 2) прогрессирующая когнитивная дисфункция; 3) пигментная дегенерация сетчатки и (или) атрофия зрительного нерва (выявляются на электроретинограмме или при исследовании полей зрения); 4) эпилептические приступы; 5) семейный анамнез, соответствующий аутосомно-рецессивному наследованию; 6) гипоинтенсивные области на МРТ в базальных ганглиях; 7) аномальные цитосомы в циркулирующих лимфоцитах; 8) акантоцитоз эритроцитов.

Для постановки окончательного диагноза должны наблюдаться все обязательные и как минимум 2 из подтверждающих критериев.

Стандартным методом выявления БГШ является МРТ головного мозга. При проведении исследований у всех пациентов с мутацией PANK2 в 100 % случаев выявляется типичный МРТ-паттерн — «глаз тигра», представляющий собой двустороннюю симметричную зону гиперинтенсивности в переднезадней части бледного шара вокруг гипоинтенсивного участка, расположенного также в бледном шаре. Также проводится антенатальная ДНК-диагностика у беременных, относящихся к группам риска. Для постановки диагноза в выделенной ДНК должна присутствовать хотя бы одна мутация.

Лечение симптоматическое. Препараты леводопы используются для снижения мышечного тонуса, однако оказывают непродолжительный эффект либо дают ранние осложнения. При фokalной дистонии используют ботулотоксин, при выраженной спастичности и дистонии — баклофен и другие миорелаксанты внутрь или интратекально. Для коррекции когнитивных нарушений используют препараты, улучшающие обмен нейромедиаторов (нейромидин, глиатилин). Известны случаи использования глубокой электростимуляции бледного шара [5; 6].

Перспективным методом лечения считается хелатирование железа, для которого используются пантотенат, коэнзим Q и другие антиоксиданты. Однако данный метод в настоящее время находится в разработке [7].

### **Выводы**

В основе патогенеза ННЖМ — генетические мутации, однако в настоящее время пока не выяснено, каким образом они влияют на локальное накопление железа. Одна из теорий —

митохондриальная дисфункция. Ген PANK2 кодирует митохондриальные белки. Их митохондриальная локализация, а также наличие в клинической картине симптомов паркинсонизма указывают на некоторое сходство ННЖМ-1 с частыми нейродегенерациями, что может помочь в разработке новых подходов к лечению.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. *Gregory, A.* Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation Disorders Overview / A. Gregory, S. Hayflick // *GeneReviews*. — Режим доступа: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK121988/>.
2. *Schneider, S.* Syndromes of neurodegeneration with brain iron accumulation / S. Schneider, K. Bhatia // *Semin. Pediatr. Neurol.* — 2012. — Vol. 19. — P. 57–66.
3. *Rudenskaya, G. E.* Neurodegeneration with brain iron accumulation / G. E. Rudenskaya, E. Yu. Zakharova // *Research Center Medical Genetics, Russian Academy of Medical Sciences (Moscow)*.
4. Human Gene Mutation Database (HGMD). — Режим доступа: <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/>.
5. Degeneration with brain iron accumulation / L. Timmermann [et al.] // *Brain*. — 2010. — Vol. 133. — P. 701–712.
6. Therapeutic advances in neurodegeneration with brain iron accumulation / G. Zorzi [et al.] // *Semin. Pediatr. Neurol.* — 2012. — Vol. 19. — P. 82–86.
7. Gothwal, Sunil, and Swati Nayan. «Hallervorden — Spatz Syndrome with Seizures» // *Basic and Clinical Neuroscience*. — 2016. — Vol. 7.2. — P. 165–166.

УДК 616.72-002.77-053.2

### МЕДИЦИНСКАЯ РЕАБИЛИТАЦИЯ ДЕТЕЙ С ЮВЕНИЛЬНЫМ РЕВМАТОИДНЫМ АРТРИТОМ В УЧРЕЖДЕНИИ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ «ГОМЕЛЬСКАЯ ОБЛАСТНАЯ ДЕТСКАЯ БОЛЬНИЦА МЕДИЦИНСКОЙ РЕАБИЛИТАЦИИ»

*Самбук В. В., Тельнова А. А.*

Научный руководитель: ассистент *Т. Е. Бубневич*

Учреждение образования  
«Гомельский государственный медицинский университет»  
г. Гомель, Республика Беларусь

#### *Введение*

Ювенильный ревматоидный артрит (ЮРА) — иммунопатологический процесс с системным поражением суставов. Данное заболевание характеризуется хроническим рецидивирующим течением, однако своевременно начатое лечение и ранняя реабилитация позволяет стабилизировать воспалительный процесс и сохранить функцию суставов тем самым улучшить качество жизни [1, 2].

Ранняя реабилитация проводится в стационаре. Назначаются патогенетическая и симптоматическая терапия ЮРА.

Поздняя реабилитация осуществляется в кардиоревматологическом отделении (КРО) УЗ «ГОДБМР» на основании Приказа МЗ РБ от 18.02.2011 № 172 «Об утверждении протоколов медицинской реабилитации детей». Используются микроволновая терапия, ультразвук на суставы, диадинамические токи на суставы и рефлексогенные зоны, ЛФК, массаж.

При восстановительном лечении используются курортные факторы лечения, среди которых преобладают тепловые процедуры (парафин, озокерит, горячий песок, грязи) и другие факторы (ближний туризм, подвижные игры, танцы). При ограничении движений в суставах показаны механотерапия, ЛФК, массаж, бальнеотерапия в виде хлоридных, радоновых ванн [1, 2, 3].

#### *Цель*

Проанализировать комплекс проводимых реабилитационных мероприятий на базе КРО УЗ «ГОДБМР» детям и подросткам с ЮРА.

#### *Материал и методы исследования*

Работа основана на результатах наблюдения 35 детей с ЮРА (17 мальчиков и 18 девочек) в возрасте от 2 до 16 лет, поступивших в КРО УЗ «ГОДБМР» на реабилитацию за период январь – декабрь 2017 г. Всем детям проводилось обследование и реабилитационные