

**ЛІКУВАННЯ ХВОРОБИ ГАЛЕРВОРДЕНА-ШПАТЦА,  
ПРОБЛЕМИ ТА ПЕРСПЕКТИВИ**

**Рижков Богдан Павлович**

**Волкова Олена Олександрівна**

здобувачі вищої освіти

Харківський національний медичний університет

м. Харків, Україна

**Соловйова Євгенія Тарасівна**

кандидат медичних наук, асистент кафедри неврології

Харківський національний медичний університет

м. Харків, Україна

**Вступ.** Хвороба Галервордена – Шпатца (ХГШ) або нейродегенерація з відкладенням заліза у мозку – це спадкове дегенеративне захворювання нервової системи, пов'язане з накопиченням заліза в базальних гангліях. Успадковується по аутосомно - рецесивному типу. В клінічній практиці захворювання зустрічається у вигляді як спорадичних, так і у сімейних випадках. Клінічні прояви ХГШ мають певний поліморфізм. Найбільш характерними проявами вважають синдром паркінсонізму, різні види гіперкінезів, зниження когнітивних функцій, пігментну ретинопатію, атрофію зорового нерву. Багато років ХГШ виявляли тільки посмертно, але завдяки широкому впровадженню магнітно - резонансної томографії (МРТ) з'явилась можливість прижиттєво діагностувати дану патологію. Лікування цієї патології складне етіопатогенетично.

**Мета.** Огляд та систематизація наукової літератури щодо основних напрямків лікування ХГШ.

**Методи дослідження.** Аналітичний огляд наукових вітчизняних та іноземних літературних джерел.

**Результати.** За даними літератури, на даний час ефективного етіотропного лікування нейродегенерації досі не розроблено. З урахуванням

сучасного теоретично обґрунтованого патогенезу було запропоновано використання хелатних сполук, проте позитивні результати відсутні, оскільки не має достатньої доказової бази ефективності даної групи препаратів та кількості клінічних випробувань (з 2007 року і до теперішнього часу проводяться спроби лікуванням хелатором заліза Ферипрокс (Деферипрон) [7]. Оскільки при ХГШ спостерігається лише локальне збільшення вмісту заліза в головному мозку, водночас його обмін загалом не страждає. Використання антиоксидантів також не призвело до позитивних результатів [4]. В експериментах на тваринах глибока стимуляція мозку призводила до посилення дистонії та гіперкінезів (негативний результат). Гіпокінезія може лікуватися леводопою. Проте ефект леводопи у пацієнтів з мутацією гена, що відповідає за фермент пантотенкіназу PANK2, (один з варіантів, найбільш вивчений та найпоширеніший, особливо при ранній маніфестації захворювання) дуже сумнівний [6]. Є думка щодо усунення з організму дефектних ферментів, або підвищити активність ферментів, що залишилися в функціональних білках або їх непошкоджених ізоформ. На доклінічному етапі знаходиться стратегія щодо прецизійної терапії, яка направлена на відновлення або заміну порушеної функції ферменту [5].

Нажаль, лікування даної патології має на даний момент лише симптоматичний характер. При синдромі паркінсонізму можна призначати в індивідуальних дозах дофамінові агоністи (міралекс, пронаран) або амантадини (мідантан). У випадках гіперкінезів рекомендують атипові бензодіазепіни (клоназепам), вальпроати (депакін, енкорат). Для усунення спазмів застосовують міорелаксанти (мідокалм, баклофен). З метою корекції когнітивних порушень призначають засоби, що впливають на нейромедіаторний обмін (нейромідин, гліатилін). Для корекції психотичних порушень можуть використовуватись атипові нейролептики (клозапін) або селективні інгібітори зворотного захоплення серотоніну (венлафаксин). У випадку епілептичного синдрому показані вальпроати або топамакс. Перспективним напрямом терапії нейродегенерації є використання

пантотенової кислоти (В<sub>5</sub>) та методу глибокої магнітної стимуляції блідого шару [3].

**Висновок.** Нейродегенерація з відкладенням заліза у мозку – є орфанним або “сирітським” (дуже рідкісним захворюванням), але не зважаючи на це по всьому світу в цілому хворіє відносно велика кількість людей (1-3 людини на 1 мільйон). Проблемою лікування даної патології також є недостатнє грошове фінансування від держави та увага до цієї хвороби. Головною є симптоматична терапія: зниження кількості негативних симптомів, а також можливість дозволити хворим здійснювати догляд за собою. Наука не стоїть на місці і вчені всього світу намагаються знайти потрібні ліки для допомоги пацієнтам. Триває активна оцінка впливу на це захворювання пантотенової кислоти. Є результати досліджень з ефективним впливом методу, який дає змогу неінвазивно стимулювати кору головного мозку. Потрібно продовжувати випробовувати хелатні сполуки, впроваджувати для цієї патології генну терапію.

### СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ДЖЕРЕЛ.

1. Хвороби нервової системи. Посібник для лікарів / Під ред. М.М. Яхно. М.: Медицина, 2005. - Т. 2 - С. 170-171.
2. Левін О.С., Юніщенко Н.А., Амосова Н.А. та ін. Хвороба Галлервордена - Шпатца з пізнім початком // Неврол. журн. Хвороба Галлервордена - Шпатца з пізнім початком // Неврол. журн. - 2004. - № 2. - С. 36-46.
3. Kapoor S., Hortnagel K., Gogia S. et al. Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration (Hallervorden — Spatz Syndrome) // Indian J. Pediatr. — 2005. № 3. — P. 261-263.
4. Spaul, Robert V. V.; Soo, Audrey K. S.; Hogarth, Penelope; Hayflick, Susan J.; Kurian, Manju A. (24 November 2021). "Towards Precision Therapies for Inherited Disorders of Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation".
5. Tremor and Other Hyperkinetic Movements. 11 (1): 51. doi:10.5334/tohm.661.accessed 7 December 2021/.Hogarth P (January 2015).

"Neurodegeneration with brain iron accumulation: diagnosis and management". *Journal of Movement Disorders*. 8 (1): 1–13. doi:10.14802/jmd.14034. PMC 4298713. PMID 25614780.

6. Drecourt A, Babdor J, Dussiot M, Petit F, Goudin N, Garfa-Traoré M, et al. (February 2018). "Impaired Transferrin Receptor Palmitoylation and Recycling in Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation". *primary. American Journal of Human Genetics*. 102 (2): 266–277. doi: 10.1016/j.ajhg.2018.01.003. PMC 5985451. PMID 29395073.

7. Klopstock, Thomas; Tricta, Fernando; Neumayr, Lynne; Karin, Ivan; Zorzi, Giovanna; et al. (July 2019). "Safety and efficacy of deferiprone for pantothenate kinase-associated neurodegeneration: a randomised, double-blind, controlled trial and an open-label extension study". *The Lancet Neurology*. 18 (7): 631–642. doi:10.1016/S1474-4422(19)30142-5. accessed 7 December 2021.