

<https://doi.org/10.52420/usmumb.10.4.e00194>

<https://elibrary.ru/XKOUNO>

Клинический случай | Clinical case

Нейродегенеративное заболевание — паркинсонизм-плюс в молодом возрасте: клинический случай

**Анастасия Игоревна Черешнева^{1✉}, Дарья Сергеевна Черепанова¹,
Кирилл Игоревич Черешнев²**

¹ Уральский государственный медицинский университет, Екатеринбург, Россия

² Центральная городская клиническая больница № 3, Екатеринбург, Россия

✉ ncherry1@mail.ru

Аннотация. Нейродегенеративные заболевания представляют собой группу гетерогенных постепенно прогрессирующих поражений нервной системы, при которых происходит необратимая гибель нейронов. В последние годы отмечается рост частоты встречаемости этих заболеваний, что связано с улучшением диагностических возможностей, увеличением продолжительности жизни, повышенной внимательностью медицинского персонала, информированностью пациентов, а также ухудшением экологической обстановки, ростом стрессовой нагрузки и распространенностью вредных привычек (включая пассивное курение). Каждый случай нейродегенеративного заболевания имеет индивидуальные особенности клинического течения, комбинации симптомов и реакции на лечение, поэтому диагностика и терапия требуют активного участия самого пациента, его родственников, социального окружения и медицинского персонала. Процесс уточнения диагноза может быть длительным и дорогостоящим. Своевременное обращение за медицинской помощью является важным фактором, поскольку раннее установление диагноза позволяет назначить специфическую терапию, замедлить прогрессирование заболевания, предупредить осложнения и сохранить достойное качество жизни как можно дольше. В статье представлен клинический случай пациента А. (27 лет) с прогрессирующими когнитивными и эмоционально-волевыми нарушениями, дисфункцией тазовых органов и утратой навыков самообслуживания. Эмоционально-волевые расстройства представляют собой не только социальную проблему, но и фактор, потенцирующий заболевание: на ранних этапах они маскируются под характерологические особенности, усталость или истощение, а на поздних стадиях становятся отчетливыми симптомами и плохо поддаются коррекции. На примере истории пациента демонстрируется важность формирования комплаенса с родственника-

ми, т. к. из-за низкой активности и ограниченной дееспособности самого пациента именно на них ложится ответственность за соблюдение назначений врача, организацию обследований и выполнение рекомендованных лечебных мероприятий. В статье описан процесс развития заболевания, динамика клинических проявлений от первых симптомов до настоящего времени, отражены этапы диагностики и особенности установления окончательного диагноза.

Ключевые слова: нейродегенеративные заболевания, мультисистемная атрофия, паркинсонизм-плюс, акинетико-ригидный синдром, нейроферритинопатия, когнитивный дефицит

Благодарности. Авторы выражают благодарность кафедре неврологии и нейрохирургии Уральского государственного медицинского университета, коллективу отделения медицинской реабилитации взрослых с поражением центральной нервной системы Центральной городской клинической больницы № 3 (Екатеринбург) за квалифицированную помощь в сборе анамнестических данных и диагностике.

Для цитирования: Черешнева АИ, Черепанова ДС, Черешнев КИ. Нейродегенеративное заболевание — паркинсонизм-плюс в молодом возрасте: клинический случай. *Вестник УГМУ.* 2025;10(4):e00194. DOI: <https://doi.org/10.52420/usmumb.10.4.e00194>. EDN: <https://elibrary.ru/XKOUNO>.

Авторские права и лицензия. © Черешнева А. И., Черепанова Д. С., Черешнев К. И., 2025. Материал доступен по условиям лицензии CC BY-NC-SA 4.0 Int.

Neurodegenerative Disease — Parkinsonism-Plus in Young Adults: A Clinical Case

Anastasia I. Cheresheva^{1✉}, Daria S. Cherepanova¹, Kirill I. Chereshev²

¹ Ural State Medical University, Ekaterinburg, Russia

² Central City Clinical Hospital No. 3, Ekaterinburg, Russia

✉ ncherry1@mail.ru

Abstract. Neurodegenerative diseases represent a group of heterogeneous, progressively developing disorders of the nervous system characterized by irreversible neuronal loss. In recent years, an increase in the incidence of these diseases has been observed, which is associated, in particular, with improved diagnostic capabilities, increased life expectancy, heightened attentiveness of healthcare professionals, patient awareness, as well as deterioration of environmental conditions, increased stress levels, and the prevalence of harmful habits (including passive smoking). Each case of a neurodegenerative disease exhibits individual characteristics in clinical course, symptom combinations, and treatment responses; therefore, diagnosis and therapy require active involvement of the patient, their relatives, social environment, and medical personnel. The process of establishing a diagnosis can be prolonged and costly. Timely medical consultation is a crucial factor, as early diagnosis allows for the initiation

of specific therapy, slowing disease progression, preventing complications, and maintaining an adequate quality of life for as long as possible. This article presents the clinical case of patient A. (27 years old), with progressive cognitive and emotional-volitional impairments, dysfunction of pelvic organs, and loss of self-care skills. Emotional-volitional disorders represent not only a social problem but also a factor that exacerbates the disease: at early stages, they may be masked by personality traits, fatigue, or exhaustion, while at later stages they become prominent symptoms that are difficult to correct. The case demonstrates the importance of ensuring compliance among relatives, as due to the patient's low activity and limited capacity, they bear responsibility for adherence to physician recommendations, organization of examinations, and implementation of prescribed therapeutic measures. The article describes the disease progression, the dynamics of clinical manifestations from the first symptoms to the present, and outlines the diagnostic stages and specific aspects of establishing the final diagnosis.

Keywords: neurodegenerative diseases, multiple system atrophy, Parkinsonism-plus, akinetic-rigid syndrome, neuroferritinopathy, cognitive deficit

Acknowledgments. The authors would like to thank the Department of Neurology and Neurosurgery of the Ural State Medical University, as well as the staff of the Department of Medical Rehabilitation for Adults with Central Nervous System Disorders of the Central City Clinical Hospital No. 3 (Ekaterinburg) for their qualified assistance in collecting anamnesis data and diagnosing.

For citation: Cheresheva AI, Cherepanova DS, Cheresheva KI. Neurodegenerative disease — Parkinsonism-plus in young adults: A clinical case. *USMU Medical Bulletin*. 2025;10(4):e00194. (In Russ.). DOI: <https://doi.org/10.52420/usmumb.10.4.e00194>. EDN: <https://elibrary.ru/XKOUNO>.

Copyright and license. © Cheresheva A. I., Cherepanova D. S., Cheresheva K. I., 2025. The material is available under the terms of the CC BY-NC-SA 4.0 Int. License.

Введение

Нейродегенеративные заболевания представляют собой обширную группу хронически прогрессирующих патологий нервной системы, характеризующихся постепенной гибелью нейронов и нарушением функционирования нервных структур. Клинические проявления зависят от преимущественной локализации поражения, однако наиболее типичными считаются когнитивные и двигательные расстройства. Заболевания этой группы могут дебютировать в различном возрасте и, как правило, имеют генерализованный характер течения. По данным эпидемиологических исследований, в мире нейродегенеративными заболеваниями страдает около 30 млн человек, и количество случаев ежегодно увеличивается. Общими чертами этих заболеваний являются постепенное начало, неуклонное прогрессирование на протяжении многих лет, низкая чувствительность к проводимой терапии, симметричное вовлечение структур головного мозга и избирательное поражение определенных популяций нейронов [1, 2].

На ранних стадиях структурные изменения в центральной нервной системе минимальны, а клинические проявления малозаметны, что затрудняет определение точного времени дебюта симптомов. В диагностике значимую роль играет анализ семейного анамнеза, поскольку нейродегенеративные заболевания, особенно с ранним началом, нередко имеют наследственную природу [3].

Выделяют несколько групп нейродегенеративных заболеваний [1, 4]:

- 1) расстройства, характеризующиеся прогрессирующей деменцией при отсутствии других выраженных неврологических симптомов: болезнь Альцгеймера; сенильная деменция альцгеймеровского типа; болезнь Ниманна — Пика;
- 2) синдромы прогрессирующей деменции, сочетающейся с другими выраженными неврологическими нарушениями: болезнь Гентингтона; множественная системная атрофия в сочетании деменции с атаксией и (или) проявлениями болезни Паркинсона; прогрессирующий супрануклеарный паралич (синдром Стила — Ричардсона — Ольшевского); болезнь Галлервордена — Шпатца; прогрессирующая семейная миоклонус-эпилепсия;
- 3) синдромы, сопровождающиеся постепенным развитием нарушений позы и движений: болезнь Паркинсона; стриатонигральная дегенерация; прогрессирующий супрануклеарный паралич; торсионная дистония; спастическая кривошея и другие органические дискинезии; семейный тремор; синдром Туретта;
- 4) синдромы, сопровождающиеся прогрессирующей атаксией: мозжечковые дегенерации (мозжечковая кортикальная дегенерация, оливопонтocerebellарная атрофия); спинocerebellарные дегенерации (атаксия Фридрейха);
- 5) синдром центральной недостаточности вегетативной нервной системы: синдром Шая — Дрейджера;
- 6) синдромы мышечной слабости и атрофии без нарушений чувствительности (болезни двигательного нейрона): боковой амиотрофический склероз; спинальные амиотрофии;
- 7) сочетания мышечной слабости и атрофий с расстройствами чувствительности (прогрессирующие невральные амиотрофии, хронические семейные полиневропатии): перонеальная амиотрофия (Шарко — Мари — Тута); гипертрофическая интерстициальная полиневропатия (Дежерина — Сотта гипертрофический неврит); различные формы хронической прогрессирующей невропатии;
- 8) синдромы прогрессирующей потери зрения: пигментная дегенерация сетчатки (пигментный ретинит); наследственная атрофия зрительных нервов (болезнь Лебера).

Группа «паркинсонизм-плюс» объединяет нейродегенеративные заболевания, при которых наряду с симптомами болезни Паркинсона (тремором, ригид-

ностью, замедленностью движений) наблюдаются другие проявления: нарушения координации, равновесия, зрения, речи, функций вегетативной нервной системы и когнитивных процессов. Эти признаки указывают на поражение различных отделов центральной нервной системы. В группу «паркинсонизм-плюс» входят мультисистемная атрофия, прогрессирующий надъядерный паралич, кортико-базальная дегенерация, болезнь диффузных телец Леви, комплекс «паркинсонизм — боковой амиотрофический склероз — деменция» [1, 5].

Мультисистемная атрофия (стриатонигральная дегенерация) — группа заболеваний, проявляющихся поражением подкорковых структур, что приводит к нарушениям движений, атаксии и (или) деменции. В основе заболевания лежит дегенерация нейронов скорлупы, хвостатого ядра, черной субстанции и мостомозжечковых структур. Тельца Леви и нейрофибриллярные клубки при этом отсутствуют. В клинической картине симптомы болезни Паркинсона сочетаются с вегетативной недостаточностью и мозжечковой дегенерацией [6].

Характерны согнутая поза, акинезия, нарушения походки, атаксия, пирамидные симптомы (спастический парез), реже — тремор. Возможны недержание мочи, импотенция, развитие ортостатической гипотензии. Дифференциальную диагностику проводят с болезнью Паркинсона, вегетативной невропатией, изолированным синдромом Шая — Дрейджера, а также изолированной оливопонтocerebellарной дегенерацией. Критериями диагностики служат анамнез заболевания, физикальный осмотр, а также данные нейровизуализации — на магнитно-резонансной и компьютерной томографии выявляется атрофия моста и мозжечка, снижение интенсивности сигнала от скорлупы. Специфические лабораторные и инструментальные методы диагностики отсутствуют [7].

Для лечения назначают амантадин или комбинацию «карбидопы — леводопы» в низких дозах. При ортостатической недостаточности применяют компрессионные чулки (чулки Jobst), абдоминальный бандаж, флудрокортизон, мидодрин. Мультисистемная атрофия постепенно прогрессирует до деменции; в половине случаев в течение 5 лет от дебюта заболевания полностью утрачивается трудоспособность, в дальнейшем возможно развитие вегетативного состояния [8].

В основе развития и прогрессирования нейродегенеративных заболеваний могут лежать церебральные нарушения обмена железа. Железо выполняет в нервной системе важные функции: участвует в транспорте кислорода, митохондриальном дыхании, синтезе дезоксирибонуклеиновой кислоты, миелина и нейротрансмиттеров. Нарушение баланса железа, его транспорта и регуляции может приводить к гибели нервных клеток. С возрастом железо откладывается в определенных областях мозга и клетках в виде ферритина и нейромеланина. Патологическое накопление железа в этих структурах наблюдается при ряде нейродегенеративных заболеваний. Избыток железа

в тканях центральной нервной системы способствует образованию активных радикалов и вызывает окислительный стресс, при котором повреждаются дезоксирибонуклеиновая кислота, белки и липиды клеточных мембран, образуются токсичные альдегиды. Нарушение обмена железа приводит к дисфункции митохондрий, что ускоряет процессы нейродегенерации. Еще один возможный механизм связан с окислением катехоламинов до токсичных хинонов восстановленным железом. При болезни Паркинсона в черной субстанции повышается общая концентрация железа, которая продолжает увеличиваться по мере прогрессирования заболевания. Точная причина избыточного накопления неизвестна. Предполагается, что в основе патогенеза нейротоксичности лежит превышение емкости нейромеланина и ферритина для связывания железа; кроме того, высвобождение нейромеланина из разрушенных нейронов вызывает активацию микроглии и продолжение гибели клеток. Также отмечается повышенное содержание железа в красных ядрах и снижение в височной коре и бледном шаре [9, 10].

Клинический случай

Пациент А. (27 лет) поступил в отделение реабилитации Центральной городской клинической больницы № 3 (Екатеринбург) в июле 2025 г. Самостоятельно жалоб не предъявлял, вербальный контакт ограничен. Со слов родителей, пациента беспокоят отказ от еды, отсутствие контроля над тазовыми функциями, выраженные когнитивные нарушения, неустойчивость при ходьбе, мышечная слабость.

Анамнез заболевания. В ноябре 2020 г. перенес коронавирусную инфекцию 2019 г. После выздоровления продолжил обучение, однако стал отмечать, что дорога до учебного заведения занимает больше времени. При детальном расспросе выявлена связь с замедлением ходьбы и изменением походки по типу «шаркающей». Параллельно появились трудности в обучении, связанные среди прочего с замедлением речи. Со слов родственников, подобные симптомы в меньшей степени отмечались и ранее, однако выраженное ухудшение связывают с перенесенной коронавирусной инфекцией. В связи с появлением жалоб пациент консультирован неврологом. Первичный диагноз — акинетико-ригидный синдром неуточненного генеза, церебрастенический синдром, тревожно-депрессивное расстройство. В ходе последующего обследования установлен диагноз — синдром Паркинсона с преморбидным вовлечением нижних конечностей и нарушением ходьбы.

Период с 2021 по 2024 г. можно охарактеризовать как клиническое благополучие — выраженного нарастания неврологического дефицита не отмечалось, пациент регулярно у специалистов не наблюдался. С марта 2025 г. отмечено снижение аппетита, отказ от пищи, прогрессирование неврологи-

ческой симптоматики, потеря массы тела до уровня кахексии. В связи с этим 19 мая 2025 г. пациент госпитализирован в Центральную городскую больницу № 7 с клиническим диагнозом — паркинсонизм-плюс, смешанный вариант мультисистемной атрофии, умеренно выраженный бульбарный синдром, умеренные двигательные нарушения, вегетативные расстройства, выраженные когнитивные нарушения, нейрогенный мочевого пузыря. После выписки в течение нескольких месяцев пациенту проводились реабилитационные мероприятия в условиях специализированных отделений.

В ходе наблюдения с 2020 г. пациенту проведено комплексное клинико-лабораторное и инструментальное обследование. По результатам электроэнцефалографии признаков эпилептиформной активности не выявлено. Электромиография верхних и нижних конечностей не выявила признаков поражения периферических нервов и мышечной ткани. При проведении соматосенсорных вызванных потенциалов с использованием транскраниальной магнитной стимуляции при стимуляции срединных и большеберцовых нервов обнаружена умеренная дисфункция проведения импульса по путям глубокой чувствительности на уровне таламо-кортикальных связей правого полушария. По данным триплексного сканирования брахиоцефальных артерий гемодинамических и структурных изменений на экстра- и интракраниальном уровнях в каротидном и вертебробазилярном бассейнах не выявлено; венозный отток сохранен, признаков сосудистой патологии не обнаружено. Иммунохимическое исследование функции щитовидной железы изменений не выявило. Уровень церулоплазмينا в биохимическом анализе крови был ниже нормы, что потребовало исключения нарушений обмена меди, однако уровень меди в крови не выходил за пределы референсных значений.

По результатам экспериментально-психологического исследования, проведенного в 2021 г., выявлены выраженные нарушения концентрации внимания, легкое снижение памяти, значительное замедление темпа мыслительных процессов, субклинические признаки тревоги и депрессии, сочетание активно-пассивных черт в эмоциональном состоянии, что соответствует органическому когнитивно-эмоциональному синдрому легкой степени.

В 2021 г. родители пациента обратились к медицинскому генетику. Цитогенетическое исследование показало нормальный мужской кариотип. При исследовании крови на аминокислоты и ацилкарнитины выявлено повышение концентрации октаноилкарнитина (C8), соотношения октаноилкарнитина к ацетилкарнитину (C8/C2) и деканоилкарнитина (C10), что может указывать на недостаточность ацил-КоА-дегидрогеназы* и нарушение обмена жирных кислот в митохондриях. В 2022 г. выполнено молекулярно-генетическое исследование для поиска рекуррентных вариантов в гене *ACADM***. Патоген-

* КоА — кофермент А.

** *ACADM* — ацил-КоА-дегидрогеназа, прямая цепь с C-4 по C-12 (англ. acyl-coenzyme A dehydrogenase, C-4 to C-12 straight chain)

ные и вероятно патогенные варианты не выявлены, однако не исключается наличие протяженных делеций или дупликаций, не определяемых методом. Исследование биохимических маркеров болезни Ниманна — Пика не выявило отклонений — показатели находились в пределах референсных значений.

По данным магнитно-резонансной томографии головного мозга от 28 апреля 2023 г. установлены изменения черной субстанции, характерные для болезни Паркинсона. При проведении процедуры в динамике через 2 года дополнительно определяются признаки, типичные для деменции с тельцами Леви.

Анамнез жизни. В детстве и юности развивался как сверстники, закончил школу, поступил в институт. Всегда был медлительным. Имеет неоконченное высшее образование. В настоящее время проживает с родителями.

Семейный анамнез. Воспитывался в полной семье, 2-й ребенок. 1-й ребенок — дочь, здорова; 3-й ребенок — мальчик, умер во время родов (со слов родителей, у ребенка был диагностирован врожденный порок головного мозга).

Физикальное исследование. Состояние на момент поступления средней степени тяжести, сознание ясное. При осмотре температура, частота сердечных сокращений 88 уд./мин. Артериальное давление 118/72 мм рт. ст. Сердечные тоны приглушены, ритм правильный. Дыхание не затруднено, везикулярное, хрипов нет. Частота дыхания 18 в минуту, сатурация 98 %. На осмотр реагирует вяло, жалоб не предъявляет. Вербальный контакт с пациентом ограничен в связи с психоневрологическими нарушениями. При осмотре по системам органов данных за патологию не выявлено.

При оценке неврологического состояния симптомы раздражения мозговых оболочек отсутствуют. При осмотре по черепным нервам нарушений обоняния, зрения не выявлено. Нистагм отсутствует, фотореакции живые. Однако у пациента отмечается небольшое ограничение движения глазных яблок вправо. Корнеальные и конъюнктивальные рефлексы сохранены. Пальпация тригеминальных точек безболезненная. Лицо пациента в покое и при мимической нагрузке симметричное. Нарушений со стороны слуха не выявлено. При общении снижена речевая инициатива. Девиация языка отсутствует.

При исследовании двигательной сферы выявлен тетрапарез 4-4-4 балла в руках, 4-4-3 балла в ногах. Мышечный тонус по шкале Эшворт 0 баллов. Сухожильные и периостальные рефлексы с рук и ног снижены, без убедительной разницы сторон. Патологические стопные знаки отрицательные. Гиперкинезы отсутствуют. Координаторные пробы, в т. ч. позу Ромберга, пальценосовую и коленно-пяточную пробы, пациент не выполняет. Нарушения чувствительности достоверно оценить невозможно ввиду отсутствия контакта с пациентом. Тазовые функции нарушены, недержание мочи отмечается с марта 2025 г., стали использовать памперс.

Оценка по шкале Рэнкина 3 балла, шкале реабилитационной маршрутизации 3 балла — такой пациент может самостоятельно передвигаться, однако нуждается в ежедневной помощи, умеренная инвалидизация, требуется реабилита-

ция в условиях дневного стационара, 3-й этап. Индекс мобильности Ривермид 7 баллов, может самостоятельно или при наличии ходунков пройти более 10 м. Индекс активности повседневной жизни Бартела 0 баллов — пациент полностью несамостоятелен, зависим от окружающих. По шкале равновесия Берга 18 баллов, в пространстве неустойчив, при передвижениях высокий риск падения.

Данные лабораторных методов исследований. При оценке стандартных лабораторных показателей отклонений, требующих коррекции, не выявлено:

- 1) общий анализ крови (18 июля): скорость оседания эритроцитов — 3 мм/ч; лейкоциты — $6,21 \times 10^9/\text{л}$; эритроциты — $4,22 \times 10^{12}/\text{л}$; гемоглобин — 135,0 г/л; гематокрит — 37,70%; тромбоциты — $222,0 \times 10^9/\text{л}$; эозинофилы — $0,03 \times 10^9/\text{л}$; базофилы — $0,01 \times 10^9/\text{л}$; нейтрофилы — $3,62 \times 10^9/\text{л}$; моноциты — $0,41 \times 10^9/\text{л}$;
- 2) биохимическое исследование крови (18 июля): глюкоза — 3,9 ммоль/л; общий билирубин — 6,9 мкмоль/л; аланинаминотрансфераза — 10,0 Ед/л; аспартатаминотрансфераза — 12,7 Ед/л; креатинин — 74,0 мкмоль/л; общий белок — 70,9 г/л; С-реактивный белок — 2,8 мг/л; мочевины — 3,9 ммоль/л;
- 3) электролиты крови (9 июля): Cl^- — 95,8 ммоль/л; Na^+ — 134,9 ммоль/л; K^+ — 3,78 ммоль/л.

Проведенное лечение. Пациенту проводилась вертикализация в течение дня не менее 6 часов. Дыхательная гимнастика 2 раза в день по 5 минут. Санитарно-гигиенический уход за кожей и слизистыми, эластичное бинтование нижних конечностей. Назначен полупостельный режим, основной стол, соблюдение питьевого режима.

Медикаментозное лечение включало в себя назначение препарата леводопа 250 мг + карбидопа 25 мг — $\frac{1}{4}$ таблетки 4 раза в сутки с повышением дозы до $\frac{1}{2}$ таблетки 4 раза в сутки для коррекции дефицита дофамина, также эсцитопрам 10 мг 1 раз в сутки, утром, для снятия депрессивного синдрома, Омепразол 20 мг 2 раза в день для профилактики стрессовых язв.

Реабилитационные мероприятия включали в себя индивидуальные и групповые занятия лечебной физической культурой для активизации и увеличения объема движений. Также проводились занятия с логопедом, психологом, эрготерапевтом.

По результатам лечения пациент выполнил реабилитационную программу в полном объеме, достиг целевого уровня мобилизации, коммуникации, социализации, что обеспечило достижение пациентом статуса независимости на уровне проживания в домашних условиях с возможностью оставаться с периодической посторонней помощью от суток до 1 недели. В ходе лечения отмечались незначительные улучшения психических функций. Увеличилась речевая инициатива, словарный запас. Также наблюдается повышение толерантности к физическим нагрузкам, наработка навыков социально-бытовой адаптации.

Заключение

Представленный клинический случай демонстрирует редкий вариант раннего дебюта нейродегенеративного заболевания по типу синдрома «паркинсонизм-плюс» у молодого пациента. Особенностью наблюдения является сочетание выраженных когнитивных, эмоционально-волевых и двигательных нарушений с признаками вегетативной дисфункции и поражением подкорково-стволовых структур, что позволило предположить мультистемную атрофию или другие нейродегенеративные процессы сходного типа.

Несмотря на то что подозрение на наследственный характер заболевания возникло на ранних этапах обследования, позднее обращение за специализированной помощью и низкий комплаенс пациента и его семьи привели к отсрочке проведения молекулярно-генетической диагностики и начала патогенетической терапии. Это, в свою очередь, способствовало прогрессированию неврологического дефицита и ухудшению когнитивных функций, что типично для этой группы заболеваний при отсутствии своевременной коррекции.

В ходе реабилитационных мероприятий отмечена положительная динамика в виде улучшения речевой инициативы, расширения словарного запаса, повышения толерантности к физическим нагрузкам и частичного восстановления навыков самообслуживания. Это подтверждает значимость комплексного подхода в ведении пациентов с нейродегенеративными заболеваниями, включающего в себя медикаментозную терапию, психосоциальную поддержку и мультидисциплинарную реабилитацию.


Дальнейшее наблюдение требует углубленного генетического обследования для проведения дифференциальной диагностики между юношеским паркинсонизмом и нейроферритинопатией, а также расширенного анализа на панель нейродегенеративных заболеваний. Своевременное выявление генетических и метаболических маркеров позволит уточнить патогенетический вариант заболевания и определить наиболее эффективную терапевтическую тактику.

Список источников | References

1. Магжанов РВ, Бахтиярова КЗ, Первушина ЕВ. *Нейродегенеративные заболевания: учебное пособие*. Уфа: БГМУ; 2018. 96 с. [Magzhanov RV, Bakhtiyarova KZ, Pervushina EV. *Neurodegenerative diseases: Textbook*. Ufa: Bashkir State Medical University; 2018. 96 p. (In Russ.)].
2. Мументалер М, Маттле Х; Левин ОС (ред. пер. на рус.). *Неврология*. 2-е изд. Москва: МЕДпресс-информ; 2009. 917 с. [Mumenthaler M, Mattle H; Levin OS (Russ. transl. ed.). *Neurology*. 2nd ed. Moscow: MEDpress-inform; 2009. 917 p. (In Russ.)].

3. Diener HC, Gerloff C, Dieterich M, Endres M. *Therapie und Verlauf neurologischer Erkrankungen*. Kohlhammer; 2023. 1704 s. [Diener HC, Gerloff C, Dieterich M, Endres M. *Therapy and course of neurological diseases*. Kohlhammer; 2023. 1704 p. (In Germ.)].
4. Шток ВН, Левин ОС. *Клиническая синдромологическая классификация экстрапирамидных расстройств*. Москва: РМАПО; 2013. 73 с. [VN stock, Levin OS. *Clinical syndromological classification of extrapyramidal disorders*. Moscow: Russian Medical Academy of Postgraduate Education; 2013. 73 p. (In Russ.)].
5. Яхно НН, Штульман ДР (ред.). *Болезни нервной системы: руководство для врачей. Т. 2*. 2-е изд., перераб. и доп. Москва: Медицина; 2007. 480 с. [Yakhno NN, Shtulman DR (eds.). *Diseases of the nervous system: Guide for doctors. Vol. 2*. 2nd ed., rev. and enl. Moscow: Medicine; 2007. 480 p. (In Russ.)].
6. Loi SM, Cations M, Velakoulis D. Young-onset dementia diagnosis, management and care: A narrative review. *Medical Journal of Australia*. 2023;218(4):182–189. DOI: <https://doi.org/10.5694/mja2.51849>.
7. Брильман Д, Скотт К. *Неврология*. 3-е изд. Москва: МЕДпресс-информ; 2015. 223 с. [Brillman D, Scott K. *Neurology*. 3rd ed. Moscow: MEDpress-inform; 2015. 223 p. (In Russ.)].
8. Hauptman AJ, Augustine EF, Brown HB. The psychiatric care of children and young adults with neurodegenerative diseases. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*. 2024;63(12):1193–1195. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2024.02.001>.
9. Литвиненко ИВ, Красаков ИВ, Труфанов АГ. Церебральные нарушения обмена железа как основа развития и прогрессирования нейродегенеративных заболеваний. *Вестник Российской военно-медицинской академии*. 2018;20(3S):68–78. [Litvinenko IV, Krasakov IV, Trufanov AG. Cerebral iron metabolism disorders as the basis for the development and progression of neurodegenerative diseases. *Bulletin of the Russian Military Medical Academy*. 2018;20(3S):68–78. (In Russ.)]. EDN: <https://elibrary.ru/NQIALD>.
10. Block ML, Zecca L, Hong JS. Microglia-mediated neurotoxicity: Uncovering the molecular mechanisms. *Nature Reviews Neuroscience*. 2007;8(1):57–69. DOI: <https://doi.org/10.1038/nrn2038>.

Информация об авторах

Анастасия Игоревна Черешнева  — студент институт педиатрии и репродуктивной медицины, Уральский государственный медицинский университет, Екатеринбург, Россия.

E-mail: ncherry1@mail.ru

Дарья Сергеевна Черепанова — ассистент кафедры неврологии и нейрохирургии, институт клинической медицины, Уральский государственный медицинский университет, Екатеринбург, Россия.

E-mail: cherepanovva.99@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7763-4085>

Кирилл Игоревич Черешнев — заведующий отделением медицинской реабилитации взрослых с поражением центральной нервной системы, Центральная городская клиническая больница № 3, Екатеринбург, Россия.

E-mail: Cranberry1@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0009-0007-0222-0583>

Information about the authors

Anastasia I. Cheresheva  — Specialist's Degree Student of the Institute of Pediatrics and Reproductive Medicine, Ural State Medical University, Ekaterinburg, Russia.

E-mail: ncherry1@mail.ru

Daria S. Cherepanova — Assistant of the Department of Neurology and Neurosurgery, Institute of Clinical Medicine, Ural State Medical University, Ekaterinburg, Russia.

E-mail: cherepanovva.99@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7763-4085>

Kirill I. Cheresheva — Head of the Department of Medical Rehabilitation for Adults with Central Nervous System Disorders, Central City Clinical Hospital No. 3, Ekaterinburg, Russia.

E-mail: Cranberry1@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0009-0007-0222-0583>