

Нервно-мышечные БОЛЕЗНИ

Neuromuscular Diseases

ISSN: 2222-8721 (Print)
ISSN: 2413-0443 (Online)

НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ
ЕЖЕКВАРТАЛЬНЫЙ
РЕЦЕНЗИРУЕМЫЙ
ЖУРНАЛ

Оценка метилирования 5'-промоторной области гена *C9orf72* у российских пациентов с нейродегенеративными заболеваниями

Клинико-сонографическое наблюдение за пациенткой с феноменом фокальной констрикции лучевого нерва по типу «песочные часы»

Случай наследственной моторной сенсорной нейропатии IVA типа с необычной родословной

Клинико-генетические характеристики спинальной мышечной атрофии с преимущественным поражением ног, обусловленной мутациями в гене *DYNC1H1*

NEUROMUSCULAR

TOM 8

2 0 1 8

Содержание

ЛЕКЦИИ И ОБЗОРЫ

<i>Н.В. Латышева, Е.Г. Филатова, Д.В. Осипова</i>	
Нарушения памяти и внимания у пациентов с хронической мигренью.	10
<i>С.Б. Манышев, К.Б. Манышева</i>	
Психоневрология в провинции: труды и дни Михаила Доброхотова на изломе эпох.	17
<i>Е.Д. Благовещенский, О.Е. Агранович, Е.Л. Кононова, А.Г. Баиндурашвили, М.А. Назарова, А.Н. Шестакова, Е.Л. Габбасова, В.В. Никулин</i>	
Особенности электрофизиологической активности коры больших полушарий мозга у детей с артрогрипозом.	25

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

<i>Ю.А. Шпилюкова, Е.Ю. Федотова, Т.В. Погода, Н.Ю. Абрамычева, А.С. Ветчинова, М.Н. Захарова, С.Н. Иллариошкин</i>	
Оценка метилирования 5'-промоторной области гена <i>C9orf72</i> у российских пациентов с нейродегенеративными заболеваниями.	33
<i>Е.Л. Дадали, Ф.А. Коновалов, И.А. Акимов, А.А. Шарков, Г.Е. Руденская, С.В. Михайлова, С.А. Коростелев</i>	
Клинико-генетические характеристики ранней эпилептической энцефалопатии II типа, обусловленной мутациями в гене <i>SCN2A</i>	42
<i>В.Б. Войтенков, В.Н. Команцев, Н.В. Скрипченко, Е.В. Екушева, А.В. Климкин, А.И. Аксёнова</i>	
Электронейрографическое исследование диафрагмального нерва у здоровых детей.	53
<i>Е.Л. Дадали, С.С. Никитин, Ф.А. Коновалов, И.А. Акимов, С.А. Коростелев</i>	
Клинико-генетические характеристики спинальной мышечной атрофии с преимущественным поражением ног, обусловленной мутациями в гене <i>DYNC1H1</i>	59
<i>Д.С. Дружинин, Е.С. Наумова, С.С. Никитин</i>	
Проспективное клинико-сонографическое наблюдение за пациенткой с феноменом фокальной констрикции лучевого нерва по типу «песочные часы»	68

КЛИНИЧЕСКИЙ РАЗБОР

<i>С.А. Курбатов, Т.Б. Миловидова, В.П. Федотов, А.Ф. Муртазина, Г.Е. Руденская, О.А. Щагина, А.В. Поляков</i>	
Случай наследственной моторной сенсорной neuropathии IVA типа с необычной родословной.	75

КОНФЕРЕНЦИИ, СИМПОЗИУМЫ, СОВЕЩАНИЯ

Отчет о проведении IX Международной школы миологии.	84
----------------------------------------------------------	----

Contents

LECTURES AND REVIEWS

<i>N.V. Latysheva, E.G. Filatova, D.V. Osipova</i>	
Memory and attention deficit in chronic migraine	10
<i>S.B. Manyshv, K.B. Manyshv</i>	
Psychoneurology in the province: works and days of Mikhail Dobrokhoto	
at the edge of the centuries	17
<i>E.D. Blagoveschenskiy, O.E. Agranovich, E.L. Kononova, A.G. Baindurashvili,</i>	
<i>M.A. Nazarova, A.N. Shestokova, E.L. Gabbasova, V.V. Nikulin</i>	
Characteristics of electrophysiological activity of the cerebral cortex in children	
with arthrogryposis	25

ORIGINAL REPORTS

<i>Yu.A. Shpilyukova, E.Yu. Fedotova, T.V. Pogoda, N.Yu. Abramychyeva,</i>	
<i>A.S. Vetchinova, M.N. Zakharova, S.N. Illarioshkin</i>	
Evaluation of methylation status of the 5'-promoter region of <i>C9orf72</i> gene	
in Russian patients with neurodegenerative diseases	33
<i>E.L. Dadali, F.A. Konovalov, I.A. Akimova, A.A. Sharkov,</i>	
<i>G.E. Rudenskaya, S.V. Mikhaylova, S.A. Korostelev</i>	
Early epileptic encephalopathy associated with <i>SCN2A</i> mutations: clinical	
and genetic description of eight novel patients	42
<i>V.B. Voitenkov, V.N. Komantsev, N.V. Skripchenko,</i>	
<i>E.V. Ekusheva, A.V. Klimkin, A.I. Aksenova</i>	
Conduction studies of phrenic nerve in healthy children.	53
<i>E.L. Dadali, S.S. Nikitin, F.A. Konovalov, I.A. Akimova, S.A. Korostelev</i>	
Spinal muscular atrophy with lower limbs phenotype: clinical and genetic description	
of novel mutation in the <i>DYNC1H1</i> gene	59
<i>D.S. Druzhinin, E.S. Naumova, S.S. Nikitin</i>	
Prospective clinical and sonographic observation of the patient with hourglass-like focal	
radial nerve constriction	68

CLINICAL CASE

<i>S.A. Kurbatov, T.B. Milovidova, V.P. Fedotov, A.F. Murtazina,</i>	
<i>G.E. Rudenskaya, O.A. Shchagina, A.V. Polyakov</i>	
A case of hereditary motor and sensory neuropathy type IVA with unusual genealogy	75

CONGRESSES, CONFERENCES, SYMPOSIA

Report on the organization of the 9th International School of Myology	84
---------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------