

# Нервно-мышечные БОЛЕЗНИ

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

НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ  
ЕЖЕКВАРТАЛЬНЫЙ  
РЕЦЕНЗИРУЕМЫЙ  
ЖУРНАЛ

**Сравнительный фенотипический  
анализ генетических вариантов  
поясно-конечностной мышечной  
дистрофии**

**Динамика электрофизиологических  
параметров полинейропатии  
при сахарном диабете 1-го типа  
во время беременности**

**Практические вопросы ведения  
пациентов с хронической мигренью**

**Ритуксимаб при рефрактерных  
формах миастении гравис**

**Ферментозаместительная  
терапия при болезни Фабри:  
схема ведения пациентов**

NEUROMUSCULAR 3

ТОМ 5

2 0 1 5

С 2011 года журнал «Нервно-мышечные болезни» включен в Научную электронную библиотеку и Российский индекс научного цитирования (РИНЦ), имеет импакт-фактор.

С 2015 года журнал «Нервно-мышечные болезни» зарегистрирован в Elibrary, Ulrich's Periodical Directory, ResearchBible, AcademicKeys, iNeicon, ВИНТИ, РГБ, Crossref, OCLC (Worldcat). Статьи индексируются с помощью цифрового идентификатора DOI.



# Нервно-мышечные БОЛЕЗНИ

ЕЖЕКВАРТАЛЬНЫЙ  
НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ  
ЖУРНАЛ

[www.nmb.elpub.ru](http://www.nmb.elpub.ru)

## ГЛАВНЫЙ РЕДАКТОР

**Никитин Сергей Сергеевич**, д.м.н., профессор, председатель Региональной общественной организации «Общество специалистов по нервно-мышечным болезням» (Москва, Россия)

## ЗАМЕСТИТЕЛЬ ГЛАВНОГО РЕДАКТОРА

**Супонева Наталья Александровна**, д.м.н., невролог, заведующая отделением нейрореабилитации и физиотерапии ФГБНУ «Научный центр неврологии», член правления и ученый секретарь Региональной общественной организации «Общество специалистов по нервно-мышечным болезням» (Москва, Россия)

## ОТВЕТСТВЕННЫЙ СЕКРЕТАРЬ

**Ковальчук Мария Олеговна**, невролог, член правления Региональной общественной организации «Общество специалистов по нервно-мышечным болезням»; аспирант отделения нервно-мышечных болезней Университетского медицинского центра Утрехта (University medical center Utrecht) (Нидерланды)

## РЕДАКЦИОННАЯ КОЛЛЕГИЯ

**Артемченко Ада Равильевна**, д.м.н., невролог, врач высшей категории, ведущий научный сотрудник Научно-исследовательского отдела неврологии НИЦ ГБОУ ВПО «Первый Московский государственный университет им. И. М. Сеченова» (Москва, Россия)

**Бойко Алексей Николаевич**, д.м.н., профессор кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики ГБОУ ВПО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н. И. Пирогова», невролог, врач высшей категории, президент Российского комитета исследователей рассеянного склероза, координатор медицинских консультативных советов Всемирного, Всероссийского и Московского обществ больных рассеянным склерозом (Москва, Россия)

О С Н О В А Н В 2 0 1 1 Г .

**3** <sup>ТОМ 5</sup>  
**'15**

### Адрес редакции:

115478, Москва, Каширское шоссе, 24,  
стр. 15, НИИ канцерогенеза, 3-й этаж.  
Тел./факс: +7 (499) 929-96-19  
e-mail: [abv@abvpress.ru](mailto:abv@abvpress.ru)  
[www.abvpress.ru](http://www.abvpress.ru)

### Статьи направлять по адресу:

115478, Москва, Каширское шоссе, 24,  
стр. 15, ответственному секретарю,  
e-mail: [info@neuromuscular.ru](mailto:info@neuromuscular.ru)

Заведующая редакцией  
**А.Г. Шегай**

### Корректор В.А. Наумкина

Дизайн **Е.В. Степанова**  
Верстка **Е.А. Прокофьева**  
Служба подписки и распространения  
**И.В. Шургаева**, +7 (499) 929-96-19,  
[base@abvpress.ru](mailto:base@abvpress.ru)  
Руководитель проекта  
**А.Г. Барычева**, +7 (999) 929-96-19,  
[alla@abvpress.ru](mailto:alla@abvpress.ru)  
Журнал зарегистрирован  
в Федеральной службе по надзору  
в сфере связи, информационных технологий  
и массовых коммуникаций (Роскомнадзор)  
ПИ № ФС77-44264 от 17 марта 2011 г.

При полной или частичной  
перепечатке материалов ссылка  
на журнал «Нервно-мышечные  
болезни» обязательна.

Редакция не несет ответственности  
за содержание публикуемых  
рекламных материалов.  
В статьях представлена точка  
зрения авторов, которая может  
не совпадать с мнением редакции.

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

Нервно-мышечные болезни.  
2015. Том 5. № 3. 1—82.

© ООО «ИД «АБВ-пресс», 2015

Подписной индекс в каталоге  
«Пресса России» — 90986

Отпечатано в типографии  
ООО «Тверская Фабрика Печати»

Тираж 75000 экз.

[www.nmb.elpub.ru](http://www.nmb.elpub.ru)

#### EDITORIAL COUNCIL

**Vasilyev Vladimir I., MD, PhD, Professor, Rheumatologist; V.A. Nasonova Research Institute of Rheumatology; Leading Researcher, Laboratory of Intensive Therapies (Moscow, Russian Federation)**

**Grin Andrey A., MD, PhD, Professor, Department of Neurosurgery and Neurorehabilitation, Moscow State University of Medicine and Dentistry; Neurosurgeon; Leading Researcher, Department of Emergency Neurosurgery, N.V. Sklifosovsky Research Institute of Emergency Care; Principal Neurosurgeon, Moscow Healthcare Department (Moscow, Russian Federation)**

**Kazakov Valery M., MD, PhD, Professor, Department of Neurology and Neurosurgery, I.P. Pavlov First Saint Petersburg State Medical University; Neurologist; Member of World Muscle Society (London, UK), United Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Society (Lexington, USA), Gaetano Conte Neuromuscular Diseases Society (Naples, Italy), Merion Society for the History of Neuromuscular Diseases (London, UK), Research Group for the History of Neurosciences, World Federation of Neurology, New York Academy of Sciences; Honorary Member, Duchenne Institute, Poitiers University (France)**

**Levin Oleg S., MD, PhD, Professor, Neurologist; Head of the Department of Neurology, Russian Medical Academy of Postgraduate Education; Member of the Executive Committee, Movement Disorders Society-European Section, Russian Society of Neurologists, National Parkinson's Disease and Movement Disorder Society; Researcher, Center of Extrapyramidal Diseases (Moscow, Russian Federation)**

**Nikolaev Sergei G., MD, PhD, Department of Neurology with Course of Neurosurgery, N.I. Pirogov National Medical Surgical Center, Ministry of Health of Russia (Moscow, Russian Federation)**

**Novikov Mikhail L., MD, Higher-Category Traumatic Surgeon, N.V. Solovyev Clinical Hospital of Emergency Care (Yaroslavl, Russian Federation)**

**Radenska-Lopovok Stefka G., MD, PhD, Professor, Rheumatologist; Head of the Laboratory for Morphogenesis of Rheumatic Diseases, V.A. Nasonova Research Institute of Rheumatology (Moscow, Russian Federation)**

**Revenko Sergey V., MD, PhD, Leading Researcher, Institute of Experimental Cardiology, Russian Cardiology Research-and-Production Complex, Ministry of Health of Russia (Moscow, Russian Federation)**

#### FOREIGN EDITORS

**Hausmanova-Petrusevich I., MD, PhD, Professor, Neurologist (Poland)**

**McComas A., MD, PhD, Professor (McMaster University), Neurologist (Hamilton, Canada)**

**Urtizberea Andoni, MD, Pediatrician; Specialist in Rehabilitation and Physical Therapy; Principal Consultant, Department of Neuromuscular Diseases, Hendaye Hospital; Science Supervisor, European Neuromuscular Center (Baarn, Netherlands); Executive Secretary, Myology Institute; H pital de la Salp tri re (Paris, France), Deputy Director, Center for Resorts of Patients with Neuromuscular Diseases (Hendaye Hospital); Head and Founder, Paris Summer Myology School (France).**

## Содержание

### ЛЕКЦИИ И ОБЗОРЫ

*D.G. Warnock, M. Mauer*

**К вопросу о значимости дозировки препаратов в ферментозаместительной терапии при болезни Фабри . . . . . 10**

*F. Weidemann, J. Krämer, T. Duning, M. Lenders, S. Canaan-Kühl, A. Krebs, H.G. González, C. Sommer, N. Üçeyler, M. Niemann, S. Störk, M. Schelleckes, S. Reiermann, J. Stypmann, S.-M. Brand, C. Wanner, E. Brand*

**Опыт ведения пациентов с болезнью Фабри после изменения дозы или смены препарата в процессе проведения ферментозаместительной терапии . . . . . 15**

*Н.В. Латышева, Е.Г. Филатова, Г.Р. Табеева, В.В. Осипова, А.Р. Артеменко, С.В. Тарасова, Ю.Э. Азимова, З. Кацарава*

**Практические вопросы ведения пациентов с хронической мигренью. Рекомендации российских экспертов. . . . . 31**

### ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

*А.И. Порошинченко, А.О. Буришинов*

**Динамика электрофизиологических параметров дистальной симметричной полинейропатии при беременности у женщин с сахарным диабетом 1-го типа . . . . . 37**

*И.В. Шаркова, Е.Л. Дадали, И.В. Угаров, О.П. Рыжкова, А.В. Поляков*

**Сравнительный анализ особенностей фенотипов двух распространенных генетических вариантов пояснично-конечностной мышечной дистрофии . . . . . 42**

*Н.И. Щербакова, Н.А. Супонева, В.В. Шведков, А.А. Шабалина, М.В. Костырева, В.А. Рудниченко, О.И. Галкина*

**Российский опыт успешного применения ритуксимаба при рефрактерных формах миастении гравис . . . . . 50**

### КЛИНИЧЕСКИЙ РАЗБОР

*С.А. Курбатов, С.С. Никитин, Е.Ю. Захарова*

**Болезнь Помпе с поздним началом с фенотипом пояснично-конечностной миодистрофии . . . . . 62**

### КОНФЕРЕНЦИИ, СИМПОЗИУМЫ, СОВЕЩАНИЯ

**Материалы конференции «Дифференциальный диагноз в клинике нервно-мышечных болезней», 28–29 марта 2014 г. . . . . 69**



# Contents

## LECTURES AND REVIEWS

<i>D.G. Warnock, M. Mauer</i> <b>Fabry Disease: Dose Matters</b> .....	10
<i>F. Weidemann, J. Krämer, T. Duning, M. Lenders, S. Canaan-Kühl, A. Krebs, H.G. González, C. Sommer, N. Üçeyler, M. Niemann, S. Störk, M. Schelleckes, S. Reiermann, J. Stypmann, S.-M. Brand, C. Wanner, E. Brand</i> <b>Patients with Fabry disease after enzyme replacement therapy dose reduction versus treatment switch.</b> .....	15
<i>N.V. Latysheva, E.G. Filatova, G.R. Tabeeva, V.V. Osipova, A.R. Artemenko, S.V. Tarasova, Y.E. Azimova, Z. Katsarava</i> <b>Practical issues of management of patients with chronic migraine. Recommendations from Russian experts.</b> .....	31

## ORIGINAL REPORTS

<i>A.I. Poroshnichenko, A.O. Burshinov</i> <b>Dynamics of electrophysiological parameters of distal symmetric polyneuropathy in the course of pregnancy of women with type 1 diabetes mellitus.</b> .....	37
<i>I.V. Sharkova, E.L. Dadali, I.V. Ugarov, O.P. Ryzhkova, A.V. Polyakov</i> <b>Comparative analysis of phenotypes features in two common genetic variants of limb-girdle muscular dystrophy</b> .....	42
<i>N.I. Shcherbakova, N.A. Suponeva, V.V. Shvedkov, A.A. Shabalina, M.V. Kostyeva, V.A. Rudnichenko, O.I. Galkina</i> <b>Positive experience of the usage of Rituximab in management of refractory myasthenia gravis in Russia</b> .....	50

## CLINICAL DISCUSSION

<i>S.A. Kurbatov, S.S. Nikitin, E. Yu. Zakharova</i> <b>Late-onset Pompe disease with phenotype of the limb-girdle muscular dystrophy</b> .....	62
--	----

## CONFERENCES, SYMPOSIUMS, MEETINGS

<b>Proceedings of the Conference on Differential Diagnosis in the Clinical Presentation of Neuromuscular Diseases, 28–29 March 2014</b> .....	69
---	----