

# Нервно-мышечные БОЛЕЗНИ

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

НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ  
ЕЖЕКВАРТАЛЬНЫЙ  
РЕЦЕНЗИРУЕМЫЙ  
ЖУРНАЛ

**УЗ-визуализация периферических  
нервов при мультифокальной  
моторной нейропатии и хронической  
воспалительной демиелинизирующей  
полинейропатии**

**Миотония Беккера  
с псевдоминантным типом  
наследования: современные подходы  
к дифференциальной диагностике**

**Резолюция 3-го Российского  
совета экспертов по диагностике  
и лечению болезни Помпе**

**Памяти профессора  
Ирины Гаусмановой-Петрусевич**

NEUROMUSCULAR

TOM 6

2

0

1

6

Журнал «Нервно-мышечные болезни» включен в Перечень ведущих рецензируемых научных журналов, в которых публикуются основные научные результаты диссертаций на соискание ученой степени доктора и кандидата наук.

С 2011 года журнал включен в Научную электронную библиотеку Российский индекс научного цитирования (РИНЦ), имеет импакт-фактор.

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



РЕГИОНАЛЬНАЯ ОБЩЕСТВЕННАЯ  
О Р Г А Н И З А Ц И Я  
О Б Щ Е С Т В О   С П Е Ц И А Л И С Т О В  
П О Н Е Р В Н О - М Ы Ш Е Ч Н Ы М   Б О Л Е З Н Я М

[www.neuromuscular.ru](http://www.neuromuscular.ru)

# 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, невролог, 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» (Москва, Россия)

## ОТВЕТСТВЕННЫЙ СЕКРЕТАРЬ

**Ковальчук Мария Олеговна**, невролог, аспирант Отделения неврологии, Университетский медицинский центр Утрехта (Нидерланды)

## РЕДАКЦИОННАЯ КОЛЛЕГИЯ

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

**Дадали Елена Леонидовна**, д.м.н., профессор, генетик, главный научный сотрудник ФГБНУ «Медико-генетический научный центр» (Москва, Россия)

О С Н О В А Н   В   2 0 1 1   Г .

1  
ТОМ 6  
'16

### 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)

Редактор **Н.В. Жукова**

### Корректор **В.А. Наумкина**

Дизайн **Е.В. Степанова**  
Верстка **О.В. Гончарук**  
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 (499) 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.  
2016. Том 6. № 1. 1–92

© ООО «ИД «АБВ-пресс», 2016

Подписной индекс в каталоге  
«Пресса России» — 90986

Отпечатано в типографии  
ООО «Тверская Фабрика Печати»

Тираж 7500 экз.

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

**Дружинин Дмитрий Сергеевич**, к.м.н., невролог, ассистент кафедры нервных болезней с медицинской генетикой и нейрохирургией ГБОУ ВПО «Ярославский государственный медицинский университет» Минздрава России (Ярославль, Россия)

**Захарова Екатерина Юрьевна**, д.м.н., генетик, заведующая Лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр» (Москва, Россия)

**Иллариошкин Сергей Николаевич**, д.м.н., профессор, невролог, заместитель директора по научной работе, руководитель отдела исследований мозга ФГБНУ «Научный центр неврологии» (Москва, Россия)

**Калинкин Александр Леонидович**, к.м.н., кардиолог, руководитель центра медицины сна Федерального научно-клинического центра специализированных видов медицинской помощи и медицинских технологий ФМБА России (Москва, Россия)

**Куренков Алексей Львович**, д.м.н., невролог, ведущий научный сотрудник Отделения психоневрологии и психосоматической патологии ФГАУ «Научный центр здоровья детей» Минздрава России (Москва, Россия)

**Лапин Сергей Владимирович**, к.м.н., аллерголог-иммунолог, заведующий лабораторией диагностики аутоиммунных заболеваний Научно-методического центра по молекулярной медицине ГБОУ ВПО «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова» Минздрава России (Санкт-Петербург, Россия)

**Мальмберг Сергей Александрович**, д.м.н., профессор, невролог ФГБУЗ «Центральная детская клиническая больница ФМБА России» (Москва, Россия)

**Меркулова Дина Мироновна**, д.м.н., профессор, невролог, руководитель Неврологического центра им. Б.М. Гехта, главный невролог департамента здравоохранения ОАО «РЖД» (Москва, Россия)

**Пирадов Михаил Александрович**, д.м.н., профессор, невролог, директор ФГБНУ «Научный центр неврологии», член-корреспондент РАН (Москва, Россия)

**Поляков Александр Владимирович**, д.б.н., профессор, генетик, заведующий лабораторией ДНК-диагностики ФГБНУ «Медико-генетический научный центр» (Москва, Россия)

**Руденко Дмитрий Игоревич**, д.м.н., невролог, руководитель Нейроцентра Санкт-Петербургского ГБУЗ «Городская многопрофильная больница № 2» (Санкт-Петербург, Россия)

**Санадзе Александр Георгиевич**, д.м.н., профессор, невролог, руководитель Московского миастенического центра (Москва, Россия)

**Спирин Николай Николаевич**, д.м.н., профессор, невролог, заведующий кафедрой нервных болезней и медицинской генетики ГБОУ ВПО «Ярославский государственный медицинский университет» Минздрава России (Ярославль, Россия)

**Строков Игорь Алексеевич**, к.м.н., невролог, доцент кафедры нервных болезней лечебного факультета ГБОУ ВПО «Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова» Минздрава России (Москва, Россия)

**Сухоруков Владимир Сергеевич**, д.м.н., профессор, педиатр, руководитель научно-исследовательской лаборатории общей патологии ОСП «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии им. акад. Ю.Е. Вельтищева» ГБОУ ВПО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Москва, Россия)

**Федотов Валерий Павлович**, к.м.н., главный внештатный генетик Воронежской области, заведующий медико-генетической консультации БУЗ ВО «Воронежская областная клиническая больница № 1» (Воронеж, Россия)

**Шнайдер Наталья Алексеевна**, д.м.н., профессор, невролог, заведующая кафедрой медицинской генетики и клинической нейрофизиологии Института последипломного образования, руководитель Неврологического центра эпилептологии, нейрогенетики и исследования мозга Университетской клиники ГБОУ ВПО «Красноярский государственный медицинский

университет им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого» Минздрава России, заведующая научным отделом ФГБУЗ «Клиническая больница № 51 ФМБА России» (Красноярск, Россия)

#### РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ

**Гринь Андрей Анатольевич**, д.м.н., профессор, нейрохирург, ведущий научный сотрудник отделения неотложной нейрохирургии ГБУЗ г. Москвы «Научно-исследовательский институт скорой помощи им. Н.В. Склифосовского Департамента здравоохранения г. Москвы», главный нейрохирург Департамента здравоохранения г. Москвы (Москва, Россия)

**Казаков Валерий Михайлович**, д.м.н., профессор, невролог, ГБОУ ВПО «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова» Минздрава России (Санкт-Петербург, Россия)

**Николаев Сергей Глебович**, к.м.н., невролог, ассистент кафедры неврологии с курсом нейрохирургии ИУВ ФГБУ «Национальный медико-хирургический центр им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Москва, Россия)

**Новиков Михаил Леонидович**, травматолог, ГАУЗ Ярославской области «Клиническая больница скорой медицинской помощи им. Н.В. Соловьева» (Ярославль, Россия)

**Раденска-Лоповок Стефка Господинова**, д.м.н., профессор, ревматолог, руководитель лаборатории морфогенеза ревматических заболеваний ФГБНУ «Научно-исследовательский институт ревматологии им. В.А. Насоновой» (Москва, Россия)

**Ревенко Сергей Владимирович**, к.б.н., ведущий научный сотрудник Института экспериментальной кардиологии ФГБУ «Российский кардиологический научно-производственный комплекс» Минздрава России (Москва, Россия)

#### ЗАРУБЕЖНЫЕ РЕДАКТОРЫ

**МакКомасА.**, профессор, невролог, Университет McMaster (Гамильтон, Канада)

**Уртизбереа Антони**, педиатр, главный консультант Отделения нервно-мышечной патологии в госпитале Эндэ (Hendaye), заместитель директора Центра обращений больных с нервно-мышечной патологией Эндэ (Франция)

**Франссен Хессел**, доцент, невролог, Отделение неврологии, Университетский медицинский центр Утрехта (Нидерланды)



# Информация для авторов

## Уважаемые коллеги!

При оформлении статей, направляемых в журнал «Нервно-мышечные болезни», следует руководствоваться **обновленными правилами**:

1. Статья должна быть представлена в электронном виде (в отдельных файлах: текст статьи со списком литературы, таблицы, графики, рисунки, подписи к рисункам, резюме).

Шрифт — Times New Roman, 14 пунктов, через 1,5 интервала. Все страницы должны быть пронумерованы.

2. На первой странице должно быть указано: название статьи, инициалы и фамилии всех авторов, полное название учреждения (учреждений), в котором (которых) выполнена работа, **его (их) полный адрес с указанием индекса**.

Обязательно указывается, в каком учреждении работает каждый из авторов.

Статья должна быть подписана всеми авторами. В конце статьи должны быть обязательно указаны **контактные телефоны, рабочий адрес с указанием индекса, факс, адрес электронной почты и фамилия, имя, отчество полностью, занимаемая должность, ученая степень, ученое звание автора (авторов)**, с которым редакция будет вести переписку.

3. Объем статей: оригинальная статья — не более 12 страниц; описание отдельных наблюдений, заметки из практики — не более 5 страниц; обзор литературы — не более 20 страниц; краткие сообщения и письма в редакцию — 3 страницы.

**Структура оригинальной статьи:** введение, материалы и методы, результаты исследования и их обсуждение, заключение (выводы).

К статьям должно быть приложено **резюме** на русском языке, отражающее содержание работы, с названием статьи, фамилиями и инициалами авторов, названием учреждений; **для оригинальных статей — структурированное резюме** (введение, материалы и методы, результаты и т. д.). Объем резюме — не более 2000 знаков с пробелами. **Количество ключевых слов должно составлять от 3 до 10.**

4. Иллюстративный материал:

- Каждый иллюстративный материал должен быть прикреплен отдельным файлом.
- Фотографии должны быть контрастными; рисунки, графики и диаграммы — четкими.
- Фотографии представляются в оригинале или в электронном виде в формате TIFF, JPG, CMYK с разрешением не менее 300 dpi (точек на дюйм).
- Графики, схемы и рисунки должны быть представлены в формате EPS Adobe Illustrator 7.0–10.0. При невозможности представления файлов в данном формате необходимо связаться с редакцией.
- Все рисунки должны быть пронумерованы и снабжены подрисуночными подписями. Подписи к рисункам даются на отдельном листе. На рисунке указываются «верх» и «низ»; фрагменты рисунка обозначаются строчными буквами русского алфавита — «а», «б» и т. д. Все сокращения и обозначения, использо-

ванные на рисунке, должны быть расшифрованы в подрисуночной подписи.

- Все таблицы должны быть пронумерованы, иметь название. Все сокращения расшифровываются в примечании к таблице.

- Ссылки на таблицы, рисунки и другие иллюстративные материалы приводятся в надлежащих местах по тексту статьи в круглых скобках, а их расположение указывается автором в виде квадрата на полях статьи слева.

5. Единицы измерений даются в СИ.

Все сокращения (аббревиатуры) в тексте статьи должны быть полностью расшифрованы при первом употреблении. Использование необщепринятых сокращений не допускается.

Название генов пишется курсивом, название белков — обычным шрифтом.

6. К статье должен быть приложен список цитируемой литературы, оформленный следующим образом:

- Список ссылок приводится **в порядке цитирования**. Все источники должны быть пронумерованы, а их нумерация — строго соответствовать нумерации в тексте статьи. Ссылки на неопубликованные работы не допускаются.

- Для каждого источника необходимо указать: фамилии и инициалы авторов (если авторов более 4, указываются первые 3 автора, затем ставится «и др.» в русском или «et al.» — в английском тексте).

- При ссылке на **статьи из журналов** указывают также название статьи, название журнала, год, том, номер выпуска, страницы.

- При ссылке на **монографии** указывают также полное название книги, место издания, название издательства, год издания.

- При ссылке на **авторефераты диссертаций** указывают также полное название работы, докторская или кандидатская, год и место издания.

- При ссылке на **данные, полученные из Интернета**, указывают электронный адрес цитируемого источника.

- Все ссылки на литературные источники печатаются арабскими цифрами в квадратных скобках (например, [5]).

- Количество цитируемых работ: в оригинальных статьях желательно не более 20–25 источников, в обзорах литературы — не более 60.

7. Представление в редакцию ранее опубликованных статей не допускается.

8. Все статьи, в том числе подготовленные аспирантами и соискателями ученой степени кандидата наук по результатам собственных исследований, принимаются к печати бесплатно.

**Статьи, не соответствующие данным требованиям, к рассмотрению не принимаются.**

**Рассмотрение статьи занимает не менее 8 недель.**

**Все поступающие статьи рецензируются.**

**Присланные материалы обратно не возвращаются.**

**Редакция оставляет за собой право на редактирование статей, представленных к публикации.**

**Авторы могут присылать свои материалы по адресу:**

115478, Москва, Каширское шоссе, 24, стр. 15, ответственному секретарю  
www.neuromuscular.ru, e-mail: info@neuromuscular.ru

The journal "Neuromuscular Diseases" is put on the Higher Attestation Commission (HAC) list of periodicals (the list of leading peer-reviewed scientific journals recommended to publish the basic research results of doctor's and candidate's theses).

In 2011, the journal was included in the Russian Science Citation Index (RSCI) and has an impact factor.

In 2015, the journal has been registered with Research Electronic Library, Ulrich's Periodical Directori, Research-Bible, AcademicKeys, iNeicon, VINITI (All-Russian Institute of Scientific and Technical Information), RGB (The Russian State Library), CrossRef, OCLC (Worldcat); its papers are indexed with the digital object identifier (DOI).



[www.neuromuscular.ru](http://www.neuromuscular.ru)

# NEUROMUSCULAR DISEASES

QUARTERLY SCIENTIFIC  
AND PRACTICAL  
JOURNAL

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

## EDITOR-IN-CHIEF

**Nikitin Sergey S., MD, PhD, Professor, Neurologist, Chairman of the Regional Public Organization "Association of Neuromuscular Disorders Specialists" (Moscow, Russia)**

## DEPUTY EDITOR-IN-CHIEF

**Suponeva Natalia A., MD, PhD, Neurologist, Head of the department of neurorehabilitation and physiotherapy, Research Center of Neurology (Moscow, Russia)**

## EXECUTIVE SECRETARY

**Kovalchuk Maria O., Neurologist, PhD student, Department of Neurology Neuromuscular disorders, University Medical Center Utrecht (Netherlands)**

## EDITORIAL BOARD

**Artemenko Ada R., MD, PhD, Neurologist, Leading Researcher, Scientific and Research Center, I.M. Sechenov First Moscow State Medical University (Moscow, Russia)**

**Dadali Elena L., MD, PhD, Professor, Geneticist, Principal Researcher, Medical and scientific Center of Medical Genetics (Moscow, Russia)**

FOUNDED IN 2011

1 Vol. 6  
'16

### Editorial office:

Research Institute of Carcinogenesis,  
Floor 3, 24 Kashirskoye Shosse, Build. 15,  
Moscow, 115478. Tel/Fax: +7 (499) 929-96-19  
e-mail: [abv@abvpress.ru](mailto:abv@abvpress.ru)  
[www.abvpress.ru](http://www.abvpress.ru)

Articles should be sent  
to the Executive Editor:  
or e-mail: [info@neuromuscular.ru](mailto:info@neuromuscular.ru)

Editor N.V. Zhukova  
Proofreader V.A. Naumkina  
Designer E.V. Stepanova  
Maker-up O.V. Goncharuk

### Subscription & Distribution Service

**I.V. Shurgaeva, +7 (499) 929-96-19,  
[base@abvpress.ru](mailto:base@abvpress.ru)  
Project Manager  
**A.G. Barycheva, +7 (499) 929-96-19,  
[alla@abvpress.ru](mailto:alla@abvpress.ru)****

The journal was registered  
at the Federal Service for Surveillance  
of Communications, Information Technologies,  
and Mass Media (PIH No. ФЦ 77-57084  
dated 3 March 2014).

If materials are reprinted in whole or in part,  
reference must necessarily be made to

the "Nervno-Myshechnye Bolezni".  
The editorial board is not responsible  
for advertising content.

The authors' point of view given  
in the articles may not coincide  
with the opinion of the editorial board.  
The editorial board is not responsible  
for advertising content.  
The authors' point of view given  
in the articles may not coincide with  
the opinion of the editorial board.

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

Nervno-Myshechnye Bolezni.  
2016. Volume 6. No 1. 1-92

© PH "ABV-Press", 2016

Pressa Rossii catalogue index:  
90986

Printed at the Tver  
Printing Factory

7,500 copies

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

**Drujinin Dmitry S., MD, PhD, Neurologist, Department of neurological diseases, medical genetics and neurosurgery, State Medical University of Yaroslavl (Yaroslavl, Russia)**

**Zakharova Ekaterina Y., MD, PhD, Geneticist, Head of the Laboratory of Hereditary Metabolic Diseases, Medical and scientific Center of Medical Genetics, (Moscow, Russia)**

**Illarioshkin Sergey N., MD, PhD, Professor, Neurologist, Head of the Department of Brain Researches, Deputy of General Director in research board, Research Center of Neurology (Moscow, Russia)**

**Kalinkin Aleksandr L., MD, PhD, Cardiologist, Head of the Department of sleep medicine Federal clinical and scientific center FMBA of Russia (Moscow, Russia)**

**Kurenkov Aleksey L., MD, PhD, Neurologist, Leading researcher of the board of psychoneurology and psychosomatic pathology, Research center of children's health, Ministry of Health of Russia (Moscow, Russia)**

**Lapin Sergey V., MD, PhD, Allergist/Immunologist, Head of the Laboratory for Diagnosis of Autoimmune Diseases, Research and Guidance Center for Molecular Medicine, I.P. Pavlov Saint Petersburg State Medical University, Ministry of Health of Russia (Saint Petersburg, Russia)**

**Malmberg Sergey A., MD, PhD, Professor, Neurologist, Central children's clinical hospital FMBA of Russia (Moscow, Russia)**

**Merkulova Dina M., MD, PhD, Professor, Neurologist, Head of B.M. Gekht Neurological Center, Principal Neurologist of the Healthcare Department, OAO "RZhD" (Moscow, Russia)**

**Piradov Mikhail A., MD, PhD, Professor, Neurologist, Director of the Research Center of Neurology, Corresponding Member, Russian Academy of Sciences (Moscow, Russia)**

**Polyakov Aleksandr V., MD, PhD, Professor, Geneticist, Head of the DNA Diagnostic Laboratory, Medical and scientific Center of Medical Genetics (Moscow, Russia)**

**Rudenko Dmitry I., MD, PhD, Neurologist, Head of the Neurocenter, City Hospital № 2 (Saint Petersburg, Russia)**

**Sanadze Aleksandr G., MD, PhD, Professor, Neurologist, Head of Moscow's Myasthenia Center (Moscow, Russia)**

**Spirin Nikolay N., MD, PhD, Professor, Neurologist, Head of the Department of Nervous System Diseases and Medical Genetics, Yaroslavl State Medical University (Yaroslavl, Russia)**

**Strokov Igor A., MD, PhD, Neurologist, Department of Nervous System Diseases, Faculty of Therapeutics, I.M. Sechenov First Moscow State Medical University, Ministry of Health of Russia (Moscow, Russia)**

**Sukhorukov Vladimir S., MD, PhD, Professor, Pediatrician, Head of the Research Laboratory of General Pathology, U.E. Velitshev Moscow Research and clinical Institute of Pediatrics, Ministry of Health of Russia (Moscow, Russia)**

**Fedotov Valeriy P., MD, PhD, Principal Geneticist of Voronezh Region, Head of the Medical Genetic Counseling, Voronezh Regional Clinical Hospital №1, (Voronezh, Russia)**

**Shnaider Natalia A., MD, PhD, Professor, Neurologist, Head of the Department of Medical Genetics and Clinical Neurophysiology, Institute of Postgraduate Education, Head of the Neurological Center for Epileptology, Neurogenetics, and**

*Brain Research, University Clinic, V.F. Voino-Yasenetsky Krasnoyarsk State Medical University, Ministry of Health of Russia;  
Deputy Physician-in-Chief for Science, Clinical Hospital № 51, Federal Biomedical Agency of Russia (Krasnoyarsk, Russia)*

#### EDITORIAL COUNCIL

**Grin Andrey A.**, MD, PhD, Professor, Leading Researcher, Department of Emergency Neurosurgery, N.V. Sklifosovsky Research Institute of Emergency Care, Principal Neurosurgeon, Moscow Healthcare Department (Moscow, Russia)

**Kazakov Valery M.**, MD, PhD, Professor, Neurologist, I.P. Pavlov First Saint Petersburg State Medical University, Ministry of Health of Russia (Saint Petersburg, Russia)

**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, Russia)

**Novikov Mikhail L.**, MD, Traumatology Surgeon, N.V. Solovyev Clinical Hospital of Emergency Care (Yaroslavl, Russia)

**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, Russia)

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

#### FOREIGN EDITORS

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

**Urtizberea Andoni**, MD, Pediatrician, Principal Consultant, Department of Neuromuscular Diseases, Hendaye Hospital; Deputy Director, Center for Resorts of Patients with Neuromuscular Diseases (Hendaye Hospital)

**Franssen Hessel**, MD, PhD, Associated Professor, Department of Neurology, University Medical Center Utrecht (Netherlands)



## Содержание

### ЛЕКЦИИ И ОБЗОРЫ

<i>С.С. Никитин, С.И. Куцев, Е.Н. Басаргина, С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, В.И. Ларионова, С.И. Полякова, Н.П. Котлукова, Е.Н. Архипова, М.О. Ковальчук, Н.В. Бучинская</i> <b>Клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи пациентам с болезнью Помпе . . . . .</b>	<b>11</b>
<i>Н.А. Супонева, Е.С. Наумова, Е.В. Гнедовская</i> <b>Хроническая воспалительная демиелинизирующая полинейропатия у взрослых: принципы диагностики и терапия первой линии . . . . .</b>	<b>44</b>
<i>К.В. Савостьянов, С.С. Никитин, К.Е. Карпачёва</i> <b>Лабораторные исследования и болезнь Помпе: от подозрения до мониторинга терапии . . . . .</b>	<b>54</b>

### ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

<i>Д.С. Дружинин, Е.С. Наумова, С.С. Никитин</i> <b>Ультразвуковая визуализация периферических нервов при мультифокальной моторной нейропатии и хронической воспалительной демиелинизирующей полинейропатии . . . . .</b>	<b>63</b>
--	-----------

### КЛИНИЧЕСКИЙ РАЗБОР

<i>С.А. Курбатов, С.С. Никитин, С.Н. Иллариошкин, П. Гундорова, А.В. Поляков</i> <b>Случай миотонии Беккера с псевдоминантным типом наследования: современные подходы к дифференциальной диагностике миотоний Томсена и Беккера. . . . .</b>	<b>74</b>
<i>В.П. Федотов, О.П. Рыжкова, А.В. Поляков</i> <b>Миопатия Миоши: диагностика семейного случая дисферлинопатии. . . . .</b>	<b>82</b>

### КОНФЕРЕНЦИИ, СИМПОЗИУМЫ, СОВЕЩАНИЯ

<b>Резолюция 3-го Российского совета экспертов по диагностике и лечению болезни Помпе. . . . .</b>	<b>89</b>
--	-----------

---

<b>Памяти профессора Ирины Гаусмановой-Петрусевич (1917–2015) . . . . .</b>	<b>91</b>
---	-----------

## Contents

### LECTURES AND REVIEWS

<i>S.S. Nikitin, S.I. Kutsev, E.N. Basargina, S.V. Mikhaylova, E.Yu. Zakharova, V.I. Larionova, S.I. Polyakova, N.P. Kotlukova, E.N. Arkhipova, M.O. Kovalchuk, N.V. Buchinskaya</i> <b>Clinical Practice Guidelines for delivery of healthcare to patients with Pompe disease</b> .....	11
<i>N.A. Suponeva, E.S. Naumova, E.V. Gnedovskaya</i> <b>Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy at adults: principles of diagnostics and first line therapy</b> .....	44
<i>K.V. Savost'yanov, S.S. Nikitin, K.E. Karpacheva</i> <b>Laboratory studies and Pompe disease: from suspicion to therapy monitoring</b> .....	54

### ORIGINAL REPORTS

<i>D.S. Druzhinin, E.S. Naumova, S.S. Nikitin</i> <b>Ultrasound imaging of peripheral nerves in multifocal motor neuropathy and chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy</b> .....	63
--	----

### CLINICAL DISCUSSION

<i>S.A. Kurbatov, S.S. Nikitin, S.N. Illarioshkin, P. Gundorova, A.V. Polyakov</i> <b>A case of Becker myotonia with pseudodominant inheritance: current approaches to the differential diagnosis of Thomsen's and Becker's myotonia congenita</b> .....	74
<i>V.P. Fedotov, O.P. Ryzhkova, A.V. Polyakov</i> <b>Miyoshi myopathy: diagnosis of a familial case of dysferlinopathy</b> .....	82

### CONFERENCES, SYMPOSIUMS, MEETINGS

<b>Resolution of the 3<sup>rd</sup> Russian panel of Experts in diagnostics and treatment of Pompe disease</b> .....	89
--	----

---

<b>In memory of professor Irena Gausmanova-Petrusevich (1917–2015)</b> .....	91
--	----