

ВОПРОСЫ СОВРЕМЕННОЙ ПЕДИАТРИИ



Научно-практический журнал Союза педиатров России

Издается с 2002 г. Выходит один раз в два месяца

ISSN 1682-5527 (print); ISSN 1682-5535 (Online)

www.vsp.spr-journal.ru

Учредитель

Общероссийская общественная
организация «Союз педиатров России»

Главный редактор

Баранов А.А., д.м.н., проф.,
академик РАН (Москва, Россия)

Заместители главного редактора

Ван Ден Анкер Д., проф.

(Базель, Швейцария);

Намазова-Баранова Л.С., д.м.н.,

проф., академик РАН (Москва, Россия)

Научный редактор

Сайгитов Р.Т., д.м.н.

Ответственный секретарь

Ламасова А.Д., vsp@spr-journal.ru

Выпускающий редактор

Суходова Е.Л.,

redactorspr@spr-journal.ru

Отдел рекламы

Иваничкина Н.Ю., rek@spr-journal.ru

Телефон (916) 129-35-36

Сенюхина А.Б., rek1@spr-journal.ru

Телефон (916) 650-03-48

Адрес редакции

117335, г. Москва, ул. Вавилова, д. 81,

корп. 1, этаж 2, помещение № XLIX,

офис 2–8

Телефон (499) 132-02-07,

(916) 650-07-42

E-mail: redactorspr@spr-journal.ru

Журнал входит в Перечень ведущих научных журналов и изданий ВАК, в которых должны быть опубликованы основные результаты диссертаций на соискание ученой степени кандидата и доктора наук.
Индексируется в базе данных Scopus

Редколлегия

Альбицкий В.Ю. (Москва), д.м.н., проф.

Бакулев А.Л. (Саратов), д.м.н., проф.

Балыкова Л.А. (Саранск), д.м.н., проф.,
чл.-корр. РАН

Беляева И.А. (Москва), д.м.н., проф. РАН

Ваганов Н.Н. (Москва), д.м.н., проф.

Вашакмадзе Н.Д. (Москва), д.м.н., доцент

Волгина С.Я. (Казань), д.м.н., проф.

Деев И.А. (Томск), д.м.н., проф.

Захарова Е.Ю. (Москва), д.м.н.

Зельман В.Л. (Лос-Анджелес, США),
проф., иностранный член РАН

Иванов Д.О. (Санкт-Петербург), д.м.н.,
проф.

Катаргина Л.А. (Москва), д.м.н., проф.

Клочкова О.А. (Москва), к.м.н.

Ковтун О.П. (Екатеринбург), д.м.н., проф.,
чл.-корр. РАН

Козлов Р.С. (Смоленск), д.м.н., проф.,
чл.-корр. РАН

Корсунский А.А. (Москва), д.м.н., проф.

Круглова Л.С. (Москва), д.м.н., доцент

Куличенко Т.В. (Москва), д.м.н., проф. РАН

Лобзин Ю.В. (Санкт-Петербург), д.м.н.,
проф., акад. РАН

Макинтош Д. (Лондон, Великобритания),
проф.

Мурашкин Н.Н. (Москва), д.м.н., доцент

Нисевич Л.Л. (Москва), д.м.н., проф.

Новик Г.А. (Санкт-Петербург), д.м.н., проф.

Петеркова В.А. (Москва), д.м.н., проф.
акад. РАН

Петтозлло-Мантовани М. (Фоджия,
Италия), проф.

Печкуров Д.В. (Самара), д.м.н., проф.

Полунина Н.В. (Москва), д.м.н., проф.,
акад. РАН

Поляков В.Г. (Москва), д.м.н., проф.,
акад. РАН

Рахманина Н. (Вашингтон, США), проф.

Рошаль Л.М. (Москва), д.м.н., проф.

Румянцев А.Г. (Москва), д.м.н., проф.,
акад. РАН

Сухарева Л.М. (Москва), д.м.н., проф.

Талалаев А.Г. (Москва), д.м.н., проф.

Устинова Н.В. (Москва), д.м.н.

Федорова О.С. (Томск), д.м.н.

Харит С.М. (Санкт-Петербург), д.м.н.,
проф.

Чумакова О.В. (Москва), д.м.н., проф.

Шен К. (Пекин, Китай), проф.,
иностранный член РАН

Эйгенманн Ф. (Цюрих, Швейцария), проф.

Яковлева Т.В. (Москва), д.м.н., проф.

Янг Я. (Пекин, Китай), проф.,
иностранный член РАН

Издатель

Издательство «ПедиатрЪ»

117335, г. Москва, ул. Вавилова,

д. 81, корп. 1, этаж 2,

помещение № XLIX, офис 2–8.

www.spr-journal.ru

Телефон: (499) 132-02-07,

(916) 650-07-42



Печатное периодическое издание «Вопросы современной педиатрии» зарегистрировано Министерством Российской Федерации по делам печати, телерадиовещания и массовых коммуникаций 22 октября 2001 г. (Свидетельство о регистрации ПИ № 77-9996), перерегистрировано Федеральной службой по надзору за соблюдением законодательства в сфере массовых коммуникаций и охране культурного наследия СМИ 15 декабря 2005 г. (Свидетельство о регистрации ПИ № ФС77-22768). Редакция не несет ответственности за содержание рекламных материалов. Воспроизведение или использование другим способом любой части

издания без согласия редакции является незаконным и влечет ответственность, установленную действующим законодательством РФ. Отпечатано ООО «ТИПОГРАФИЯ», 115477, Москва, ул. Кантемировская, д. 60, тел.: +7 (495) 730-16-51, www.tipografia.moscow Знаком информационной продукции не маркируется. Дата выхода в свет 27.12.2021. Тираж 7000 экземпляров. Подписной индекс в каталоге «Почта России» — П4843. Свободная цена.

ВОПРОСЫ СОВРЕМЕННОЙ ПЕДИАТРИИ / 2021 / ТОМ 20 / № 6S

СОДЕРЖАНИЕ

ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ

- 558 Н.Ю. Каширская, Н.В. Петрова, Р.А. Зинченко
КЛИНИЧЕСКАЯ ЭФФЕКТИВНОСТЬ И БЕЗОПАСНОСТЬ КОМБИНИРОВАННОГО ПРЕПАРАТА ИВАКАФТОР/ЛУМАКАФТОР У ПАЦИЕНТОВ С МУКОВИСЦИДОЗОМ: ОБЗОР МЕЖДУНАРОДНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ

ОРИГИНАЛЬНАЯ СТАТЬЯ

- 567 Н.Д. Вашакмадзе, М.М. Костик, Н.В. Журкова, Н.В. Бучинская, Е.Ю. Захарова, М.А. Солошенко
ХАРАКТЕРИСТИКА СУСТАВНОГО СИНДРОМА У ДЕТЕЙ С МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ I ТИПА
- 576 С.А. Курбатов
СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ 5Q ПОД МАСКАМИ МИОПАТИИ: 10 КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ
- 581 Т.Ю. Максимычева, Е.И. Кондратьева, В.Д. Шерман, А.Ю. Воронкова, А.Ю. Кулеватова
РЕЗУЛЬТАТЫ КОРРЕКЦИИ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ПИТАНИЯ У ДЕТЕЙ С МУКОВИСЦИДОЗОМ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ ГИПЕРКАЛОРИЙНОЙ СМЕСИ ДЛЯ ЭНТЕРАЛЬНОГО ПИТАНИЯ В ТЕЧЕНИЕ ОДНОГО МЕСЯЦА: КОГОРТНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ
- 589 К.С. Невмержицкая, Е.Ю. Сапего, Д.А. Морозова
КРАТКОСРОЧНАЯ БЕЗОПАСНОСТЬ И ЭФФЕКТИВНОСТЬ ОНАСЕМНОГЕН АБЕПАРОВОЕКА У 10 ПАЦИЕНТОВ СО СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ: КОГОРТНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

- 595 Н.В. Журкова, Н.Д. Вашакмадзе, Н.В. Суханова, Г.В. Ревуненков, О.Б. Гордеева, М.В. Егорова, Д.С. Овчинников, В.В. Кадышев, Р.А. Зинченко, Л.С. Намазова-Баранова
СИНДРОМ ГЕРМАНСКОГО–ПУДЛАКА, ТИП 6, В СОЧЕТАНИИ С СОСУДИСТОЙ МАЛЬФОРМАЦИЕЙ КИШЕЧНИКА: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ
- 602 Д.В. Иванов, А.И. Острун, В.М. Кенис, Т.В. Маркова, Е.Ю. Захарова
РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА И РЕЗУЛЬТАТЫ ФЕРМЕНТНОЙ ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ У БОЛЬНОГО С МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ VI ТИПА: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

ОБМЕН ОПЫТОМ

- 611 Т.С. Бельшева, Т.В. Наседкина, И.С. Клецкая, А.С. Волкова, В.В. Семенова, Т.Т. Валиев
ПИГМЕНТНАЯ КСЕРОДЕРМА: КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ И ТЕРАПЕВТИЧЕСКИЕ ПОДХОДЫ
- 618 Н.Д. Вашакмадзе, Н.В. Журкова, О.Б. Гордеева, Е.В. Комарова, Т.Е. Привалова, А.И. Рыкунова, М.А. Бабайкина
ФЕРМЕНТОЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ ПРЕПАРАТОМ ИДУРСУЛЬФАЗА БОЛЬНЫХ С МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ, ТИП II: ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ
- 624 Ю.Г. Левина, Н.Д. Вашакмадзе, Л.С. Намазова-Баранова, Е.А. Вишнева, Н.В. Журкова, К.Е. Эфендиева, А.А. Алексеева, В.Г. Калугина
АЛЛЕРГИЧЕСКИЕ РЕАКЦИИ ПРИ ФЕРМЕНТОЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ ДЕТЕЙ С МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ, ТИП II

ИНФОРМАЦИЯ СОЮЗА ПЕДИАТРОВ РОССИИ

- 630 **МЕРОПРИЯТИЯ ПОД ЭГИДОЙ СОЮЗА ПЕДИАТРОВ РОССИИ В 2022 г.**

CURRENT PEDIATRICS (MOSCOW)



The Union of Pediatricians of Russia Scientific Practical Journal

Published since 2002. Issued once in two months

ISSN 1682-5527 (print); ISSN 1682-5535 (Online)

www.vsp.spr-journal.ru

Founder

The Union of Pediatricians of Russia

Editor-in-chief

Baranov A.A., PhD, professor, academician of RAS (Moscow, Russian Federation)

Deputy editors-in-chief

Namazova-Baranova L.S., PhD, professor, academician of RAS (Moscow, Russian Federation);
Van Den Anker D., MD, PhD, prof. (Basel, Switzerland)

Research editor

Saygıtoğlu R.T., MD, PhD

Editorial secretary

Lamasova A.D.,
vsp@spr-journal.ru
Publishing editor
Sukhacheva E.L.,
redactorspr@spr-journal.ru

Advertising department

Ivanichkina N.Yu., rek@spr-journal.ru
Phone: (916) 129-35-36
Senyukhina A.B., rek1@spr-journal.ru
Phone: (916) 650-03-48

Correspondence address

"Paediatrician" Publishers LLC
Office 2–8, Unit № XLIX, 81–1
Vavilova Street, 2nd floor, 117335,
Moscow, Russian Federation
Phone: (499) 132-02-07,
(916) 650-07-42
E-mail: redactorspr@spr-journal.ru

**The Journal is in the List
of the leading scientific journals
and publications of the Supreme
Examination Board (VAK), which
are to publish the results
of doctorate theses. The journal is
indexed in Scopus.**

Editorial board

Albitsky V.Yu. (Moscow), PhD, prof.

Bakulev A.L. (Saratov), PhD, prof.

Balykova L.A. (Saransk), PhD, prof.,
corresponding member of RAS

Belyaeva I.A. (Moscow), PhD, RAS prof.

Chumakova O.V. (Moscow), PhD, prof.

Deev I.A. (Tomsk), PhD, prof.

Eygenmann F. (Zurich, Switzerland), MD,
PhD, prof.

Fedorova O.S. (Tomsk), PhD

Ivanov D.O. (Saint Petersburg), PhD, prof.

Katargina L.A. (Moscow), PhD, prof.

Kharit S.M. (Saint Petersburg), PhD, prof.

Klochko O.A. (Moscow), MD, PhD

Korsunskiy A.A. (Moscow), PhD, prof.

Kovtun O.P. (Ekaterinburg), PhD, prof.,
corresponding member of RAS

Kozlov R.S. (Smolensk), PhD, prof.,
corresponding member of RAS

Kruglova L.S. (Moscow), PhD, assistant
professor

Kulichenko T.V. (Moscow), PhD, RAS prof.

Lobzin Yu.V. (Saint Petersburg), PhD, prof.,
academician of RAS

McIntosh D. (London, United Kingdom), MD,
PhD, prof.

Murashkin N.N. (Moscow), PhD, assistant
professor

Nisevich L.L. (Moscow), PhD, prof.

Novik G.A. (Saint Petersburg), PhD, prof.

Peterkova V.A. (Moscow), PhD, prof.,
academician of RAS

Pettoello-Mantovani M. (Foggia, Italy), MD,
PhD, prof.

Pechkurov D.V. (Samara), PhD, prof.

Polunina N.V. (Moscow), PhD, prof.,
academician of RAS

Polyakov V.G. (Moscow), PhD, prof.,
academician of RAS

Rakhmanina N. (Washington, USA), MD,
PhD, prof.

Roshal' L.M. (Moscow), PhD, prof.

Rumyantsev A.G. (Moscow), PhD, prof.,
academician of RAS

Shen K. (Beijing, China), MD, PhD, prof.,
foreign member of RAS

Sukhareva L.M. (Moscow), PhD, prof.

Talalaev A.G. (Moscow), PhD, prof.

Ustinova N.V. (Moscow), PhD

Vaganov N.N. (Moscow), PhD, prof.

Vashakmadze N.D. (Moscow), PhD,
assistant professor

Volgina S.Ya. (Kazan'), PhD, prof.

Yakovleva T.V. (Moscow), PhD, prof.

Yang Y. (Beijing, China), MD, PhD, prof.,
foreign member of RAS

Zakharova E.Yu. (Moscow), PhD, prof.

Zel'man V.L. (Los Angeles, USA), prof.,
foreign member of RAS

Publisher

«Paediatrician» Publishers LLC
Office 2–8, Unit № XLIX, 81–1
Vavilova Street, 2nd floor, 117335,
Moscow, Russian Federation
www.spr-journal.ru
Phone: (499) 132-02-07, (916) 650-07-42



Mass media registration certificate dated July 25, 2003.
Series ПИ № 77-159878 Federal service for surveillance over non-violation of the legislation in the sphere of mass communications and protection of cultural heritage.

Editorial office takes no responsibility for the contents of advertising material.

No part of this issue may be reproduced without permission from the publisher.

While reprinting publications one must make reference to the journal «**Current pediatrics**». Printed at Tipografiya Printing House, 60 Kantemirovskaya Str., Moscow, Russia, 115477; tel.: +7 (495) 730-16-51, www.tipografia.moscow Signed for printing 27/12/2021. Edition 7000 copies Subscription indices are in catalogue «Pochta Rossii» 4843. Free price.

CURRENT PEDIATRICS (MOSCOW) / 2021 / V. 20 / N° 6S

CONTENT

REVIEW

- 558 Nataliya Yu. Kashirskaya, Nika V. Petrova, Rena A. Zinchenko
CLINICAL EFFICACY AND SAFETY OF IVACAFTOR/LUMACAFTOR COMBINATION IN PATIENTS WITH CYSTIC FIBROSIS: INTERNATIONAL STUDIES REVIEW

ORIGINAL ARTICLE

- 567 Nato D. Vashakmadze, Mikhail M. Kostik, Nataliya V. Zhurkova, Nataliya V. Buchinskaia, Ekaterina Yu. Zakharova, Margarita A. Soloshenko
ARTICULAR SYNDROME CHARACTERISTICS IN CHILDREN WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE I
- 576 Sergei A. Kurbatov
SPINAL MUSCULAR ATROPHY 5Q UNDER THE MASK OF MYOPATHY: 10 CLINICAL CASES
- 581 Tatiana Y. Maksimychева, Elena I. Kondratyeva, Victoria D. Sherman, Anna Y. Voronkova, Anna Y. Kulevatova
RESULTS OF MALNUTRITION CORRECTION IN CHILDREN WITH CYSTIC FIBROSIS WITH HYPERCALORIC FORMULAS FOR ENTERAL NUTRITION FOR ONE MONTH: COHORT STUDY
- 589 Kristina S. Nevmerzhitskaya, Elena Yu. Sapego, Daria A. Morozova
SHORT-TERM SAFETY AND EFFICACY OF ONASEMNOGENE ABEPARVOVEC IN 10 PATIENTS WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY: COHORT STUDY

CLINICAL OBSERVATION

- 595 Natalia V. Zhurkova, Nato D. Vashakmadze, Natella V. Suhanova, Grigorii V. Revunenkov, Olga B. Gordeeva, Maria V. Egorova, Dmitriy S. Ovchinnikov, Vitaliy V. Kadyshev, Rena A. Zhinchenko, Leyla S. Namazova-Baranova
HERMANSKY-PUDLAK SYNDROME TYPE 6 ACCOMPANIED WITH BOWEL VASCULAR MALFORMATION: CLINICAL CASE
- 602 Dmitry V. Ivanov, Anna I. Ostrun, Vladimir M. Kenis, Tatiana V. Markova, Ekaterina Yu. Zakharova
EARLY DIAGNOSIS AND RESULTS OF ENZYME REPLACEMENT THERAPY IN THE PATIENT WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE VI: CLINICAL CASE

EXCHANGE OF EXPERIENCE

- 611 Tatyana S. Belysheva, Tatyana V. Nasedkina, Iryna S. Kletskaya, Anastasiya S. Volkova, Vera V. Semenova, Timur T. Valiev
XERODERMA PIGMENTOSUM: CLINICAL AND GENETIC FEATURES AND THERAPEUTIC APPROACHES
- 618 Nato D. Vashakmadze, Natalya V. Zhurkova, Olga B. Gordeeva, Elena V. Komarova, Tatyana E. Privalova, Anastasya I. Rykunova, Marina A. Babaykina
ENZYME REPLACEMENT THERAPY WITH IDURSULFASE IN PATIENTS WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE II: LITERATURE REVIEW
- 624 Julia G. Levina, Nato D. Vashakmadze, Leyla S. Namazova-Baranova, Elena A. Vishneva, Natalia V. Zhurkova, Kamilla E. Efendieva, Anna A. Alekseeva, Vera G. Kalugina
ALLERGIC REACTIONS AT ENZYME REPLACEMENT THERAPY IN CHILDREN WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE II

INFORMATION FROM THE UNION OF PEDIATRICIANS OF RUSSIA

- 630 **EVENTS UNDER THE AUTHORITY OF THE UNION OF PEDIATRICIANS OF RUSSIA IN 2022**