

«Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России

Открытое акционерное общество «Издательство "Медицина"»

КВАРТАЛЬНЫЙ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ ЖУРНАЛ

НЕВРОЛОГИЧЕСКИЙ ЖУРНАЛ

имени Л.О. Бадаляна

L.O. Badalyan

NEUROLOGICAL JOURNAL

(Nevrologicheskiy zhurnal imeni L.O. Badalyana)

Том 5

1 • 2024

ЯНВАРЬ–МАРТ

Журнал входит в рекомендованный Высшей аттестационной комиссией
при Министерстве науки и высшего образования Российской Федерации (ВАК)
Перечень рецензируемых научных изданий, в которых должны быть опубликованы
основные научные результаты диссертаций на соискание учёной степени кандидата наук,
на соискание учёной степени доктора наук.



МОСКВА 2024

РЕДАКЦИОННАЯ КОЛЛЕГИЯ:

Главный редактор: **КУЗЕНКОВА Л.М.**, доктор мед. наук, проф. (Москва, Россия)
Ответственный секретарь: **Увакина Е.В.**, мл. науч. сотрудник (Москва, Россия)

АКУЛЕНКО Л.В. ,	доктор мед. наук, проф. (Москва, Россия)
АРТЕМЕНКО А.Р. ,	доктор мед. наук (Москва, Россия)
АСАНОВ А.Ю. ,	доктор мед. наук, проф., член-корр. РАЕН (Москва, Россия)
БАТЫШЕВА Т.Т. ,	доктор мед. наук, проф., заслуженный врач России (Москва, Россия)
БЫКОВА О.В. ,	доктор мед. наук, проф. (Москва, Россия)
ГУЗЕВА В.И. ,	доктор мед. наук, проф., заслуженный деятель науки РФ (Санкт-Петербург, Россия)
ГУСЕВ Е.И. ,	акад. РАН, доктор мед. наук, проф., заслуженный деятель науки РФ (Москва, Россия)
ДЕВЛИКАМОВА Ф.И. ,	доктор мед. наук, проф. (Казань, Россия)
ЗАВАДЕНКО Н.Н. ,	доктор мед. наук, проф. (Москва, Россия)
ЗЫКОВ В.П. ,	доктор мед. наук, проф. (Москва, Россия)
КЕНИС В.М. ,	доктор мед. наук (Санкт-Петербург, Россия)
КОНОВА О.М. ,	доктор мед. наук, доц. (Москва, Россия)
КОТОВ А.С. ,	доктор мед. наук, проф. (Москва, Россия)
КУРЕНКОВ А.Л. ,	доктор мед. наук (Москва, Россия)
ЛАЗУРЕНКО С.Б. ,	доктор психол. наук, проф., член-корр. РАО (Москва, Россия)
МАКАРОВА С.Г. ,	доктор мед. наук (Москва, Россия)
САВОСТЬЯНОВ К.В. ,	доктор биол. наук (Москва, Россия)
СТУДЕНИКИН В.М. ,	доктор мед. наук, проф. (Москва, Россия)
СУПОНЕВА Н.А. ,	доктор мед. наук, проф., член-корр. РАН (Москва, Россия)
ТИМОФЕЕВА А.Г. ,	канд. мед. наук (Москва, Россия)
ФИСЕНКО А.П. ,	доктор мед. наук, проф., заслуженный врач России (Москва, Россия)
ХОЛИН А.А. ,	доктор мед. наук, проф. (Москва, Россия)
CARLOS CEPEDA,	Ph.D., Prof. (Los Angeles, USA)
HASSAN HOSNY,	MD, Ph.D., Prof. (Cairo, Egypt)
Samuel Ignacio PASCUAL PASCUAL,	MD, Ph.D., Prof. (Madrid, Spain)
Stanislav GROPPA,	MD, Ph.D., Prof., Acad. of the Academy of Sciences of Moldova (Chisinau, Moldova)

РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ:

АНИКИН А.В. ,	канд. мед. наук (Москва, Россия)
БУРСАГОВА Б.И. ,	канд. мед. наук (Москва, Россия)
ВЛОДАВЕЦ Д.В. ,	канд. мед. наук (Москва, Россия)
ГЛОБА О.В. ,	канд. мед. наук (Москва, Россия)
ЗМАНОВСКАЯ В.А. ,	канд. мед. наук (Тюмень, Россия)
КАДЫРОВ Ш.У. ,	канд. мед. наук (Москва, Россия)
КЛЮШНИКОВ С.А. ,	канд. мед. наук (Москва, Россия)
КОНДАКОВА О.Б. ,	канд. мед. наук (Москва, Россия)
КУЛИКОВА С.Л. ,	канд. мед. наук (Минск, Беларусь)
ЛАШКОВА А.В. ,	канд. мед. наук (Москва, Россия)
МАВЛЯНОВА З.Ф. ,	канд. мед. наук (Самарканд, Узбекистан)
НЕСТЕРОВСКИЙ Ю.Е. ,	канд. мед. наук (Москва, Россия)
ПОДКЛЕТНОВА Т.В. ,	канд. мед. наук (Москва, Россия)
ПУШКОВ А.А. ,	канд. биол. наук (Москва, Россия)
РЕУТОВ А.А. ,	канд. мед. наук (Москва, Россия)
СЕЛИВЁРСТОВ Ю.А. ,	канд. мед. наук (Москва, Россия)
ЦОЦОНАВА Ж.М. ,	канд. мед. наук (Астрахань, Россия)
ЧЕЛПАЧЕНКО О.Б. ,	доктор мед. наук (Москва, Россия)
ЩЕДЕРКИНА И.О. ,	канд. мед. наук (Москва, Россия)

УЧРЕДИТЕЛЬ (СОУЧРЕДИТЕЛИ)

ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России
ОАО «Издательство "Медицина"»

Журнал зарегистрирован Федеральной службой по надзору в сфере связи, информационных технологий и массовых коммуникаций. Регистрационный номер и дата регистрации: серия ПИ № ФС77-77576 от 31 декабря 2019 г.

ИЗДАТЕЛЬ: ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России

Адрес издателя: 119991, Москва, Ломоносовский проспект, д. 2, стр. 1

Адрес редакции: 119991, Москва, Ломоносовский проспект, д. 2, стр. 1

Заведующая редакцией: Светлана Леонидовна Серебренникова
Тел.: +7 916 885 28 02
E-mail: neuro.journal@mail.ru

Литературный редактор, корректор Устинкова О.В.

Переводчик Шакина Л.Д.

Графика и вёрстка Архипова Е.М.

Интернет-сайт журнала <https://www.neuro-journal.ru>

Подписка через интернет: www.akc.ru, www.pressa-rf.ru, www.elibrary.ru

Подписной индекс по каталогу **Пресса России** 72157

ISSN 2686-8997. Неврологический журнал им. Л.О. Бадаляна. 2024; 5(1): 1–60.

Все права защищены. Ни одна часть этого издания не может быть занесена в память компьютера либо воспроизведена любым способом без предварительного письменного разрешения издателя.

Сдано в набор: 20.03.2024.
Подписано в печать: 12.04.2024.
Опубликовано 27.04.2024.
Формат 60 × 88 1/8.
Печать офсетная. Печ. л. 7,5.
Уч.-изд. л. 10,85.
Тираж 1000 экз.
Свободная цена.

Отпечатано в типографии ООО «Клуб Печати», 127018, Москва, Марьиной Роши 3-й проезд, д. 40, строение 1, офис 32

EDITORIAL BOARD:

Editor-in-Chief: **Lyudmila M. KUZENKOVA** — MD, Ph.D., DSc., Prof. (Moscow, Russian Federation)

Executive Editor: **Eugeniya V. Uvakina** — junior researcher (Moscow, Russian Federation)

Larisa V. AKULENKO,	MD, Ph.D., DSci., Prof. (Moscow, Russian Federation)
Ada R. ARTEMENKO,	MD, Ph.D., DSc. (Moscow, Russian Federation)
Aliy Yu. ASANOV,	MD, Ph.D., DSc., Prof. (Moscow, Russian Federation)
Tatyana T. BATYSHEVA,	MD, Ph.D., DSc., Prof. (Moscow, Russian Federation)
Olga V. BYKOVA,	MD, Ph.D., DSc., Prof. (Moscow, Russian Federation)
Valentina I. GUZEVA,	MD, Ph.D., DSc., Prof. (St. Petersburg, Russian Federation)
Evgeny I. GUSEV,	MD, Ph.D., DSc., Prof. (Moscow, Russia)
Farida I. DEVLIKAMOVA,	MD, Ph.D., DSc., Prof. (Kazan, Russian Federation)
Nikolay N. ZAVADENKO,	MD, Ph.D., DSc., Prof. (Moscow, Russian Federation)
Valery P. ZYKOV,	MD, Ph.D., DSc., Prof. (Moscow, Russian Federation)
Vladimir M. KENIS,	MD, Ph.D., DSc. (St. Petersburg, Russian Federation)
Olga M. KONOVA,	MD, Ph.D., DSc. (Moscow, Russian Federation)
Aleksey S. KOTOV,	MD, Ph.D., DSc., Prof. (Moscow, Russian Federation)
Aleksey L. KURENKOV,	MD, Ph.D., DSc. (Moscow, Russian Federation)
Svetlana B. LAZURENKO,	MD, Ph.D., DSc., Prof. (Moscow, Russian Federation)
Svetlana G. MAKAROVA,	MD, Ph.D., DSc. (Moscow, Russian Federation)
Kirill V. SAVOSTYANOV,	MD, Ph.D., Doctor of Biological Sciences (Moscow, Russian Federation)
Vladimir M. STUDENIKIN,	MD, Ph.D., DSc., Prof. (Moscow, Russian Federation)
Natalia A. SUPONEVA,	MD, Ph.D., DSc., Prof., corresponding member of the Russian Academy of Sciences (Moscow, Russian Federation)
Anna G. TIMOFEEVA,	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
Andrey P. FISENKO,	MD, Ph.D., DSc., Prof. (Moscow, Russian Federation)
Aleksey A. KHOLIN,	MD, Ph.D., DSc., Prof. (Moscow, Russian Federation)
Carlos CEPEDA,	Ph.D., Prof. (Los Angeles, USA)
Hassan HOSNY,	MD, Ph.D., Prof. (Cairo, Egypt)
Samuel Ignacio PASCUAL PASCUAL,	MD, Ph.D., Prof. (Madrid, Spain)
Stanislav GROPPA,	MD, Ph.D., Prof., Acad. of the Academy of Sciences of Moldova (Chisinau, Moldova)

EDITORIAL COUNCIL:

Anatoly V. ANIKIN,	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
Bella I. BURSAGOVA,	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
Dmitry V. VLODAVETS,	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
Oksana V. GLOBA,	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
Vera A. ZMANOVSKAYA,	MD, Ph.D. (Tyumen, Russian Federation)
Shavkat U. KADYROV,	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
Sergey A. KLYUSHNIKOV,	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
Olga B. KONDAKOVA,	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
Svetlana L. KULIKOVA,	MD, Ph.D. (Minsk, Belarus)
Anna V. LASHKOVA,	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
Zilola F. MAVLYANOVA,	MD, Ph.D. (Samarkand, Republic of Uzbekistan)
Yury E. NESTEROVSK,	MD, Ph.D., Prof. (Moscow, Russian Federation)
Tatyana V. PODKLETNOVA,	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
Aleksandr A. PUSHKOV,	MD, Ph.D. (Moscow, Russia)
Andrey A. REUTOV,	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
Yury A. SELIVERSTOV,	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
Zhuzhuna M. TSOTSONAVA,	MD, Ph.D. (Astrakhan, Russian Federation)
Oleg B. CHELPACHENKO,	MD, Ph.D., DSci. (Moscow, Russian Federation)
Inna O. SHCHEDERKINA,	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)

CO-FOUNDERS:

National Medical Research Center for Children's Health of the Ministry of Healthcare of the Russian Federation
Izdatel'stvo Meditsina

The journal is registered by the Federal Communications Supervision Service, information technology and mass communications. Media Registration Certificate: PI No. F577-77576 dated December 31, 2019

PUBLISHER: National Medical Research Center for Children's Health of the Ministry of Healthcare of the Russian Federation

Publisher's address: Lomonosovsky prospekt, 2, building 1, Moscow, 119991, Russian Federation

Editorial address: Lomonosovsky prospekt, 2, building 1, Moscow, 119991, Russian Federation

Head of the editorial office:

Svetlana L. Serebrennikova
Tel. +7 916 885 28 02
E-mail: neuro.journal@mail.ru

Copy editor, proofreader

Ustinkova O.V.

Translator Shakina L.D.

Graphics and layout Arkhipova E.M.

Journal website:

<https://www.neuro-journal.ru>

Subscription through the internet:

www.akc.ru, www.pressa-rf.ru,
www.elibrary.ru

Subscription index in catalogue of «The Press of Russia» 72157

ISSN 2686-8997. L.O. Badalyan neurological journal (Nevrologicheskiy zhurnal imeni L.O. Badalyana). 2024; 5(1): 1–60.

All rights reserved. No part of the publication can be reproduced without the written consent of the editorial office. Any reprint of publications with consent of the editorial office should obligatory contain the reference to the «L.O. Badalyan Nevrologicheskiy zhurnal» provided the work is properly cited. The content of the advertisements is the advertiser's responsibility.

Put in a set: 20.03.2024.

Signed to the press: 12.04.2024.

Published: 27.04.2024.

Format 60 × 88 1/8.

Offset printing. Printed sheet 7,5.

Circulation 1000 copies.

Free price.

Printed in the printing house Club Print LLC, Maryina Roshcha 3rd passage, 40, building 1, office 32, Moscow, 127018

СОДЕРЖАНИЕ

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

- Басаргина М.А., Фисенко А.П., Пушков А.А., Жанин И.С., Бондарь В.А., Савостьянов К.В., Давыдова И.В., Борисов И.В.**
Оценка генетических маркеров, ассоциированных с развитием бронхолёгочной дисплазии у недоношенных детей, в структуре прогностической модели её развития. 6
- Стрельникова В.А., Овсянников Д.Ю., Кондакова О.Б., Кузенкова Л.М., Гитинов Ш.А., Гируцкая И.В., Горев В.В., Жесткова М.А., Кравченко Н.Е., Мамаева Е.А., Межинский С.С., Николишин А.Н., Орлов А.В., Пушков А.А., Судакова О.В., Суетина О.А., Цварава А.Г., Афуков И.И., Черкасова С.В., Савостьянов К.В.**
NKX2-1-обусловленное расстройство — синдром «мозг–лёгкие–щитовидная железа»: результаты многоцентрового исследования 14
- Гузева В.И., Еремкина Ю.А., Гузева О.В., Гузева В.В., Охрим И.В., Ведерникова В.А.**
Особенности речевых нарушений у детей с эпилептическими энцефалопатиями 29

КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ

- Кузенкова Л.М., Подклетнова Т.В., Увакина Е.В., Попович С.Г., Андреев Н.В.**
Клинический случай ведения пациента с мышечной дистрофией Дюшенна, обусловленной делецией экзонов 50-52 гена *DMD*, на фоне патогенетической терапии Вилтолларсеном 38
- Кондакова О.Б., Гудкова А.П., Гребенкин Д.И., Демьянов С.В., Давыдова Ю.И., Лялина А.А., Канивец И.В., Жанин И.С., Пушков А.А., Савостьянов К.В.**
Первое описание редкого моногенного заболевания с полимикрогирией у монозиготных близнецов, обусловленного патогенным вариантом в гене *WASF1* 45
- Снегова Е.В., Оценкова Н.А., Соснина И.Б., Глебовская О.И.**
Положительный опыт лечения пациента с миодистрофией Дюшенна, обусловленной нонсенс-мутацией 57

CONTENTS

ORIGINAL INVESTIGATIONS

- Basargina M.A., Fisenko A.P., Pushkov A.A., Zhanin I.S., Bondar V.A., Savostyanov K.V., Davydova I.V.**
Assessment of genetic markers associated with the development of bronchopulmonary dysplasia in premature infants in the structure of a prognostic model of its development 6
- Strelnikova V.A., Ovsyannikov D.Yu., Kondakova O.B., Kuzenkova L.M., Gitinov Sh.A., Girutskaya I.V., Gorev V.V., Zhestkova M.A., Kravchenko N.E., Mamaeva E.A., Mezhlinsky S.S., Nikolishin A.N., Orlov A.V., Pushkov A.A., Sudakova O.V., Suetina O.A., Tsverava A.G., Afukov I.I., Cherkasova S.V., Savostyanov K.V.**
NKX2-1-conditioned disorder — brain–lung –thyroid syndrome: results of a multicenter study 14
- Guzeva V.I., Eremkina Yu.A., Guzeva O.V., Guzeva V.V., Ohrim I.V., Vedernikova V.A.**
Features of speech disorders in children with epileptic encephalopathies 29
- ### CLINICAL CASES
- Kuzenkova L.M., Podkletnova T.V., Uvakina E.V., Popovich S.G., Andreenko N.V.**
Clinical case of management of a patient with Duchenne muscular dystrophy caused by deletion of exons 50–52 of the *DMD* gene against the background of pathogenetic therapy with viltolarsen 38
- Kondakova O.B., Gudkova A.P., Grebenkin D.I., Demyanov S.V., Davydova Iu.I., Lyalina A.A., Kanivets I.V., Zhanin I.S., Pushkov A.A., Savostyanov K.V.**
The first description of a rare monogenic disease with polymicrogyria caused by a pathogenic variant in the gene *WASF1* in monozygotic twins 45
- Snegova E.V., Oshchenkova N.A., Sosnina I.B., Glebovskaia O.I.**
Positive experience of nmDMD patient treatment 57