

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.

Журнал включен в Научную электронную библиотеку и Российский индекс научного цитирования (РИНЦ), имеет импакт-фактор, зарегистрирован в базе данных Scopus, статьи индексируются с помощью цифрового идентификатора DOI.

Электронная версия журнала представлена в ведущих российских и мировых электронных библиотеках, в том числе EBSCO и DOAJ.



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  
РЕЦЕНЗИРУЕМЫЙ ЖУРНАЛ

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

**Главная задача** журнала «Нервно-мышечные болезни» – публикация современной информации о научных клинических исследованиях, новых методах диагностики и лечения болезней нервной системы.

**Цель издания** – информировать о достижениях в области патологии периферических нервов и мышц, сформировать понимание необходимости комплексного междисциплинарного подхода и объединения специалистов разных областей медицинской науки: кардиологов, пульмонологов, эндокринологов, гастроэнтерологов, генетиков, иммунологов, морфологов, реабилитологов, специалистов в области нейрофизиологии и нейровизуализации и всех интересующихся нервно-мышечной патологией.

О С Н О В А Н   В   2 0 1 1   Г .

Учредитель:  
ООО «ИД «АБВ-пресс»

Адрес редакции:  
115522, 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 на e-mail:  
[neuromuscular.diseases@gmail.com](mailto:neuromuscular.diseases@gmail.com)  
Выпускающий редактор А.В. Лукина  
Корректор Н.А. Виленкина  
Дизайн Е.В. Степанова

Верстка Е.В. Степанова  
Служба подписки  
и распространения  
И.В. Шуграева, +7 (499) 929-96-19,  
[base@abvpress.ru](mailto:base@abvpress.ru)

Руководитель проекта  
А.Г. Прилепская, +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  
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.  
2023. Том 13. № 4. 1–116.

© ООО «ИД «АБВ-пресс», 2023

Подписной индекс в каталоге  
«Пресса России» – 90986

Отпечатано в типографии  
«Лайдер Принт».  
142104, Московская обл.,  
Подольск, ул. Свердлова, 26.  
Тираж 7500 экз.  
Бесплатно.

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

4 ТОМ 13  
'23

## ГЛАВНЫЙ РЕДАКТОР

**Никитин Сергей Сергеевич**, д.м.н., профессор, заведующий кафедрой генетики нервных болезней МГНЦ им. Н.П. Бочкова, председатель Региональной общественной организации «Общество специалистов по нервно-мышечным болезням» (Москва, Россия)

## ЗАМЕСТИТЕЛИ ГЛАВНОГО РЕДАКТОРА

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

**Супонева Наталья Александровна**, д.м.н., профессор РАН, член-корреспондент РАН, невролог, врач функциональной диагностики, директор Института нейрореабилитации и восстановительных технологий, научный консультант Центра заболеваний периферической нервной системы ФГБНУ «Научный центр неврологии» (Москва, Россия)

## ОТВЕТСТВЕННЫЙ СЕКРЕТАРЬ

**Куимова Елена Леонидовна** (Москва, Россия)

## НАУЧНЫЙ РЕДАКТОР

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

## РЕДАКЦИОННАЯ КОЛЛЕГИЯ

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

**Бардаков Сергей Николаевич**, к.м.н., невролог, специалист по функциональной диагностике, ФГБВОУ ВО «Военно-медицинская академия им. С.М. Кирова» Министерства обороны Российской Федерации (Санкт-Петербург, Россия)

**Дадали Елена Леонидовна**, д.м.н., профессор, генетик, главный научный сотрудник ФГБНУ «Медико-генетический научный центр» (Москва, 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, академик РАН, невролог, заместитель директора по научной работе, руководитель отдела исследований мозга ФГБНУ «Научный центр неврологии» (Москва, Россия)

**Калинкин Александр Леонидович**, к.м.н., кардиолог, специалист в области сомнологии, действительный член Европейского Общества исследователей сна (ESRS), руководитель центра медицины сна МНОЦ МГУ им. М.В. Ломоносова (Москва, Россия)

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

**Купев Сергей Иванович**, д.м.н., профессор, академик РАН, директор ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», заведующий кафедрой РНИМУ им. Н.И. Пирогова, главный внештатный генетик Минздрава России по медицинской генетике (Москва, Россия)

**Лапин Сергей Владимирович**, к.м.н., аллерголог-иммунолог, заведующий лабораторией диагностики аутоиммунных заболеваний Научно-методического центра по молекулярной медицине ФГБОУ ВО «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)

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

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

**Сухоруков Владимир Сергеевич**, д.м.н., профессор, руководитель лаборатории нейроморфологии ФГБНУ «Научный центр неврологии», профессор кафедры гистологии, эмбриологии и цитологии РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Москва, Россия)

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

### РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ

**Гринь Андрей Анатольевич**, д.м.н., руководитель отделения неотложной нейрохирургии ГБУЗ «Научно-исследовательский институт скорой помощи им. Н.В. Склифосовского Департамента здравоохранения г. Москвы», профессор кафедры нейрохирургии и нейрореанимации ФГБОУ ВО «Московский государственный медико-стоматологический университет им. А.И. Евдокимова» Минздрава России (Москва, 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)

**Раденска-Лоповок Стефка Господиновна**, 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)

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

### ЗАРУБЕЖНЫЕ РЕДАКТОРЫ

**МакКомас Алан**, профессор, невролог, Университет McMaster (Гамильтон, Канада)

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

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

## The journal of the Regional Public Organization "ASSOCIATION OF NEUROMUSCULAR DISORDERS SPECIALISTS"

The journal "Neuromuscular Diseases" is included in 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).

The journal is included in the Scientific e-library and Russian Scientific Citation Index (RSCI) and has an impact factor; it is registered in the Scopus database, Web of Science Core Collection, its papers are indexed with the digital object identifier (DOI).

The journal's electronic version has been available in the leading Russian and international electronic libraries, including EBSCO and DOAJ.



ASSOCIATION  
OF NEUROMUSCULAR  
DISORDERS SPECIALISTS

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

# NEUROMUSCULAR DISEASES

QUARTERLY SCIENTIFIC  
AND PRACTICAL  
PEER-REVIEWED JOURNAL

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

*The principal objective of the "Neuromuscular Diseases" journal is publication of current information on scientific clinical studies, new methods of diagnosis and treatment of disorders of the nervous system.*

*The aim of the edition is to provide information on breakthroughs in the area of pathology of peripheral nerves and muscles, to form an understanding of the necessity of complex interdisciplinary approach and cooperation between specialists in various medical fields: cardiologists, pulmonologists, endocrinologists, gastroenterologists, geneticists, immunologists, rehabilitation therapists, specialists in neurophysiology and neurovisualization, endocrinologists, and anyone else interested in neuromuscular pathology.*

FOUNDED IN 2011

4<sup>Vol. 13</sup>  
'23

**Founder:**  
PH "ABV-Press"

**Editorial office:**  
Research Institute of Carcinogenesis,  
Floor 3, Build. 15, 24 Kashirskoe Shosse,  
Moscow, 115522.  
Tel./Fax: +7 (499) 929-96-19  
e-mail: [abv@abvpress.ru](mailto:abv@abvpress.ru)  
[www.abvpress.ru](http://www.abvpress.ru)

**Send articles to e-mail:**  
[neuromuscular.diseases@gmail.com](mailto:neuromuscular.diseases@gmail.com)  
**Managing Editor A.V. Lukina**

**Proofreader N.A. Vilenkina**  
**Designer E.V. Stepanova**  
**Maker-up E.V. Stepanova**  
**Subscription & Distribution Service**  
**I.V. Shurgaeva,**  
**+7 (499) 929-96-19,**  
**[base@abvpress.ru](mailto:base@abvpress.ru)**  
**Project Manager A.G. Prilepskaya,**  
**+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  
(PI No. FS77-44264  
dated 17 March 2011).*

**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.**

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

Nervno-Myshechnye Bolezni.  
2023. Volume 13. No 4. 1-116.  
©PH "ABV-Press", 2023

Pressa Rossii catalogue index: 90986  
Printed at the printing house  
"LIDER PRINT" 142104, Russia,  
Moscow region, Podolsk,  
St. Sverdlova, 26.  
7,500 copies. Free distribution.  
[www.nmb.elpub.ru](http://www.nmb.elpub.ru)

### EDITOR-IN-CHIEF

**Nikitin, Sergey S., MD, PhD, Professor, Head of the Department of Genetics of Neurological Diseases, Research Centre for Medical Genetics, Chairman of the Regional Public Organization "Association of Neuromuscular Disorders Specialists" (Moscow, Russia)**

### DEPUTY EDITOR-IN-CHIEF

**Polyakov, Aleksandr V., MD, PhD, Professor, Corresponding Member of Russian Academy of Sciences, Geneticist, Head of the DNA Diagnostic Laboratory, Research Centre for Medical Genetics (Moscow, Russia)**

**Suponeva, Natalia A., MD, PhD, Professor of the Russian Academy of Sciences, Corresponding Member of Russian Academy of Sciences, Neurologist, Functional Diagnostics Specialist, Director for Institute of Neurorehabilitation, Scientific Advisor of the Center for Diseases of the Peripheral Nervous System, Research Center of Neurology (Moscow, Russia)**

### EXECUTIVE SECRETARY

**Kuimova, Elena L. (Moscow, Russia)**

### SCIENTIFIC EDITOR

**Druzhinin, Dmitry S., MD, PhD, Neurologist, Department of Neurological Diseases, Medical Genetics and Neurosurgery, Yaroslavl' State Medical University, Ministry of Health of Russia (Yaroslavl', Russia)**

### EDITORIAL BOARD

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

**Bardakov, Sergey N., MD, PhD, Neurologist, Functional Diagnostics Specialist, S.M. Kirov Military Medical Academy, Ministry of Defense of Russia (Saint Petersburg, Russia)**

**Dadali, Elena L., MD, PhD, Professor, Geneticist, Principal Researcher, Research Centre for Medical Genetics (Moscow, Russia)**

**Zakharova, Ekaterina Yu., MD, PhD, Geneticist, Head of the Laboratory of Hereditary Metabolic Diseases, Research Centre for Medical Genetics (Moscow, Russia)**

**Illarionov, Sergey N., MD, PhD, Professor, Academician of the Russian Academy of Sciences, 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, Full Member of European Sleep Research Society (ESRS), Head Sleep Medicine Center University Hospital Moscow State University (Moscow, Russia)**

**Kurenkov, Aleksey L., MD, PhD, Neurologist, Leading Researcher of the Board of Psychoneurology and Psychosomatic Pathology, National Scientific Practical Center of Children's Health, Ministry of Health of Russia (Moscow, Russia)**

**Kutsev, Sergey I., MD, PhD, Academician of the Russian Academy of Sciences, Director of Research Centre for Medical Genetics, chief supernumerary geneticist of the Russian Ministry of Health for medical genetics (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 First 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)**

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

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

**Sukhorukov, Vladimir S., MD, PhD, Professor, Head of the Neuromorphology Department, Research Center of Neurology, Chair for Histology, Embryology and Cytology, N.I. Pirogov Russian National Research Medical University (Moscow, Russia)**

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

#### EDITORIAL COUNCIL

**Grin, Andrey A., MD, PhD,** *Head of the Division of Emergency Neurosurgery at the N.V. Sklifosovsky Research Institute of Emergency Medicine, Moscow Healthcare Department, Professor of the Department of Neurosurgery and Neurological Resuscitation at the A.I. Evdokimov Moscow State University of Medicine and Dentistry, Ministry of Health of Russia (Moscow, Russia)*

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

**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)*

#### FOREIGN EDITORS

**McComas, Alan, 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 (Hendaye, France)*

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

## Содержание

### ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

- И.С. Бакулин, А.Х. Забирова, А.Г. Пойдашева, Д.О. Синицын, Д.Ю. Лагода, Н.А. Супонева, М.А. Пирадов*  
**Надежность оценки внутрикоркового торможения с применением методики «отслеживания порога»** .....10
- Е.А. Ермилов, Н.В. Исаева*  
**Эпидемиология бокового амиотрофического склероза в Красноярском крае.** .....20
- Дж. Диас-Манера, П.С. Кишнани, Х. Куилаф, С. Ладха, Т. Мозаффар, В. Штрауб, А. Тоскано, А.Т. ван дер Плогг, К.И. Бергер, П.Р. Клеменс, Й.Х. Чиен, Дж. Плогг, К.И. Бергер, П.Р. Клеменс, Й.Х. Чиен, Дж.В. Дэй, С. Иллариошкин, М. Робертс, С. Аттарян, Дж. Линдольфо Борхес, Ф. Бухур, Й. Чул Чой, С. Эрдем-Оздамар, О. Гокер-Алпан, А. Костера-Пруцик, К. Ан Хаак, К. Хуг, О. Хуинь-Ба, Дж. Джонсон, Н. Тибо, Т. Чжоу, М.М. Димачке, Б. Шозер*  
**Безопасность и эффективность авалглюкозидазы альфа по сравнению с алглюкозидазой альфа у пациентов с болезнью Помпе с поздним началом: рандомизированное многоцентровое исследование III фазы COMET** .....30
- В.М. Суслов, Л.Н. Либерман, Д.И. Руденко, Г.А. Суслова*  
**Динамика течения мышечной дистрофии Дюшенна на фоне приема аталурена и сопутствующей медикаментозной и немедикаментозной терапии** .....49
- Т.Н. Кекеева, Н.Л. Печатникова, И.П. Витковская, В.С. Какаулина, Н.А. Краснощекова, Ю.Е. Мартыненко*  
**Опыт применения препарата аталурен при миодистрофии Дюшенна в Москве: первые итоги** .....56

### ЛЕКЦИИ И ОБЗОРЫ

- М.А. Ахьямова, О.А. Шагина, А.В. Поляков*  
**Факторы, модифицирующие течение спинальной мышечной атрофии 5q** .....62
- Р.Ф. Кутлубаева, М.А. Кутлубаев, Р.В. Магжанов, Е.В. Сайфуллина, И.М. Хидиятова*  
**Наследственные спастические параличи.** .....74
- И.В. Бородулина, Г.В. Ковалев*  
**Пудендальная невралгия** .....83

### КЛИНИЧЕСКИЙ РАЗБОР

- Д.В. И, Г.Е. Щербаков, В.А. Дуплищева, С.А. Серегин, Д.Д. Гайнетдинова*  
**Плутаровая ацидурия 1-го типа — маска церебрального паралича (описание клинического случая)** .....97
- С.Б. Артемьева, О.А. Шидловская, Ю.О. Папина, А.В. Монахова, И.В. Шулякова, Д.В. Влодавец*  
**Современные методы терапии мышечной дистрофии Дюшенна: обзор литературы с клиническим примером** .....103
- О.А. Шидловская, С.Б. Артемьева, Е.Д. Белоусова, З.К. Горчханова*  
**Клинический случай тяжелого дефицита декарбоксилазы ароматических L-аминокислот** .....113



## Contents

### ORIGINAL REPORTS

- I.S. Bakulin, A.Kh. Zabirowa, A.G. Poydasheva, D.O. Sinitsyn, D.Yu. Lagoda, N.A. Suponeva, M.A. Piradov*  
**Reliability of intracortical inhibiton measured using threshold tracking technique . . .10**
- E.A. Ermilov, N.V. Isaeva*  
**Epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis in the Krasnoyarsk region . . . . .20**
- J. Diaz-Manera, P.S. Kishnani, H. Kushlaf, S. Ladha, T. Mozaffar, V. Straub, A. Toscano, A.T. van der Ploeg, K.I. Berger, P.R. Clemens, Y.H. Chien, J.W. Day, S. Illarioshkin, M. Roberts, S. Attarian, J. Lindolfo Borges, F. Bouhour, Y. Chul Choi, S. Erdem-Ozdamar, O. Goker-Alpan, A. Kostera-Pruszczyk, K. An Haack, C. Hug, O. Huynh-Ba, J. Johnson, N. Thibault, T. Zhou, M.M. Dimachkie, B. Schoser*  
**Safety and efficacy of avalglucosidase alfa versus alglucosidase alfa in patients with late-onset Pompe disease (COMET): A phase 3, randomised, multicentre trial . . . . .30**
- V.M. Suslov, L.N. Liberman, D.I. Rudenko, G.A. Suslova*  
**Dynamics of the course of Duchenne muscular dystrophy in patients taking ataluren and concomitant drug and non-drug therapy. . . . .49**
- T.N. Kekeeva, N.L. Pechatnikova, I.P. Vitkovskaya, V.S. Kakaulina, N.A. Krasnoschekova, Yu.E. Martynenko*  
**The experience of using ataluren in Duchenne muscular dystrophy in Moscow: first results . . . . .56**

### LECTURES AND REVIEWS

- M.A. Akhkiamova, O.A. Shchagina, A.V. Polyakov*  
**Factors modifying the course of spinal muscular atrophy 5q . . . . .62**
- R.F. Kutlubaeva, M.A. Kutlubaev, R.V. Magzhanov, E.V. Sayfullina, I.M. Khidiyatova*  
**Hereditary spastic paraplegias . . . . .74**
- I.V. Borodulina, G.V. Kovalev*  
**Pudendal neuralgia . . . . .83**

### CLINICAL CASE

- D.V. I, G.E. Shcherbakov, V.A. Duplishcheva, S.A. Seregin, D.D. Gaynetdinova*  
**Glutaric aciduria type 1 – the mask cerebral palsy (case report) . . . . .97**
- S.B. Artemyeva, O.A. Shidlovskaya, Yu.O. Papina, A.V. Monakhova, I.V. Shulyakov, D.V. Vlodavets*  
**Modern methods of therapy of Duchenne muscular dystrophy: literature review with a clinical case . . . . .103**
- O.A. Shidlovskaya, S.B. Artemyeva, E.D. Belousova, Z.K. Gorchkhanova*  
**A clinical case of severe aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency . . . . .113**