

«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

4 • 2024

ОКТЯБРЬ–ДЕКАБРЬ

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.**, канд. мед. наук, ст. науч. сотрудник (Москва, Россия)

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

## РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ:

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

## 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>

ISSN 2686-8997. Неврологический журнал им. Л.О. Бадаляна. 2024; 5(4): 179–232.

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: 04.12.2024  
Подписано в печать: 23.01.2025  
Опубликовано 31.01.2025.  
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** — MD, Ph.D., Senior researcher (Moscow, Russian Federation)

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

## EDITORIAL COUNCIL:

<b>Anatoly V. ANIKIN,</b>	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
<b>Bella I. BURSAGOVA,</b>	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
<b>Dmitry V. VLODAVETS,</b>	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
<b>Oksana V. GLOBA,</b>	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
<b>Vera A. ZMANOVSKAYA,</b>	MD, Ph.D. (Tyumen, Russian Federation)
<b>Shavkat U. KADYROV,</b>	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
<b>Sergey A. KLYUSHNIKOV,</b>	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
<b>Olga B. KONDAKOVA,</b>	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
<b>Svetlana L. KULIKOVA,</b>	MD, Ph.D. (Minsk, Belarus)
<b>Anna V. LASHKOVA,</b>	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
<b>Zilola F. MAVLYANOVA,</b>	MD, Ph.D. (Samarkand, Republic of Uzbekistan)
<b>Yury E. NESTEROVSK,</b>	MD, Ph.D., Prof. (Moscow, Russian Federation)
<b>Tatyana V. PODKLETNOVA,</b>	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
<b>Aleksandr A. PUSHKOV,</b>	MD, Ph.D. (Moscow, Russia)
<b>Andrey A. REUTOV,</b>	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
<b>Yury A. SELIVERSTOV,</b>	MD, Ph.D. (Moscow, Russian Federation)
<b>Zhuzhuna M. TSOTSONAVA,</b>	MD, Ph.D. (Astrakhan, Russian Federation)
<b>Oleg B. CHELPACHENKO,</b>	MD, Ph.D., DSci. (Moscow, Russian Federation)
<b>Inna O. SHCHEDERKINA,</b>	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. FS77-77576 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 prospect, 2, building 1, Moscow, 119991, Russian Federation

**Editorial address:** Lomonosovsky prospect, 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>

ISSN 2686-8997. L.O. Badalyan neurological journal (Nevrologicheskiy zhurnal imeni L.O. Badalyana). 2024; 5(4): 179–232.

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: 04.12.2024.

Signed to the press: 23.01.2025

Published: 31.01.25.

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

- Комарова А.Д., Воробьева Н.Л., Джуртубаева Д.Р., Потапов А.С., Савостьянов К.В.**  
Внутрисемейная фенотипическая вариабельность болезни Вильсона–Коновалова  
у пациентов детского возраста. .... **184**

- Фисенко Д.А., Куренков А.Л., Кузенкова Л.М., Черников В.В., Увакина Е.В., Попович С.Г., Бурсагова Б.И.,  
Белоусова Т.Н., Князева Н.Ю., Новиков М.Ю.**  
Динамика показателей стимуляционной электромиографии у пациентов со спинальной мышечной атрофией  
раннего возраста на фоне генной терапии. .... **192**

- Козырева А.А., Бембеева Р.Ц., Дружинина Е.С., Шакарян А.К., Гусева Г.Д., Беседин С.Г., Заваденко Н.Н.**  
Синдром Гийена–Барре у детей: клинко-диагностические аспекты. .... **201**

### КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ

- Монахова А.В., Влодавец Д.В., Канивец И.В.**  
Особенности генетической диагностики мерозин-дефицитной мышечной дистрофии (клинический случай). .... **218**

- Увакина Е.В., Кузенкова Л.М., Гукосян Д.И., Попович С.Г., Подклетнова Т.В., Лялина А.А., Пушков А.А.,  
Савостьянов К.В., Курова Ю.А., Николенко Д.С.**  
Клинический случай пациента с AADC дефицитом декарбоксилазы L-ароматических аминокислот:  
диагностический путь и возможности терапии. .... **225**

## CONTENTS

### ORIGINAL INVESTIGATIONS

- Komarova A.D., Vorobyeva N.L., Dzhurtubaeva D.R., Potapov A.S., Savostyanov K.V.**  
Intrafamily phenotypic variability of the Wilson-Konovalov disease in pediatric patients ..... **184**
- Fisenko D.A., Kurenkov A.L., Kuzenkova L.M., Chernikov V.V., Uvakina E.V., Popovich S.G., Bursagova B.I., Belousova T.N., Kniazeva N.Y., Novikov M.Y.**  
Trend in parameters of motor nerve conduction against the background of gene therapy  
in early age patients with spinal muscular atrophy ..... **192**
- Kozyreva A.A., Bembееva R.Ts., Druzhinina E.S., Shakaryan A.K., Guseva G.D., Besedin S.G., Zavadenko N.N.**  
Guillain-Barré syndrome in children: clinical and diagnostic features ..... **201**

### CLINICAL CASES

- Monakhova A.V., Vlodavets D.V., Kanivets I.V.**  
Features of the genetic diagnosis of merosin-deficient muscular dystrophy (a clinical case) ..... **218**
- Uvakina E.V., Kuzenkova L.M., Gukosyan D.I., Popovich S.G., Podkletnova T.V., Lyalina A.A., Pushkov A.A., Savostyanov K.V., Kurova Yu.A., Nikolenko D.S.**  
Clinical case of a patient with AADC deficiency of L-aromatic amino acid decarboxylase:  
diagnostic route and therapeutic options ..... **225**