

ООО «МЕДИЦИНСКОЕ  
ИНФОРМАЦИОННОЕ  
АГЕНТСТВО»



Ответственность за достоверность информации, содержащейся в рекламных материалах, несут рекламодатели.

**Почтовый адрес редакции:**

119021, г. Москва,  
ул. Россолимо, д. 11, стр. 1  
Телефон редакции:  
+7 (903) 293-56-71

**Зав. редакцией**  
*И.Х. Измайлова*

**E-mail:** [rnj@medbook.ru](mailto:rnj@medbook.ru)  
[www.r-n-j.com](http://www.r-n-j.com)

Подписано в печать  
Формат 60 × 88%.  
Печать офсетная.  
Печ. л. 6,00  
Усл. печ. л. 6,75.  
Уч.-изд. л. 7,05.

**Подписка через интернет:**

**Подписка на 1-е полугодие 2020 г.**  
**Подписной индекс в объединенном каталоге «Пресса России» 33358**

**Подписка на электронную версию журнала:**

ISSN 2658-7947  
Российский неврологический журнал. 2019.  
Том 24. № 3. 1–48.

# Российский Неврологический журнал

**Рецензируемый научно-практический журнал**

**Выходит один раз в два месяца**

**Основан в 1996 г.**

**3 • 2019**

**Том 24**

**РЕДАКЦИОННАЯ КОЛЛЕГИЯ:**

**Главный редактор**

**Н.Н. ЯХНО** — д-р мед. наук, проф., академик РАН (Москва, Россия)

**В.А. ПАРФЕНОВ** (зам. главного редактора) — д-р мед. наук, профессор (Москва, Россия)  
**Т.Е. ШМИДТ** (ответственный секретарь) — канд. мед. наук, доцент (Москва, Россия)

**Г.Н. АВАКЯН** — д-р мед. наук, профессор (Москва, Россия)  
**В.В. ГНЕЗДИЦКИЙ** — д-р мед. наук, профессор (Москва, Россия)  
**В.А. ГОЛУБЕВ** — д-р мед. наук, профессор (Москва, Россия)  
**И.В. ДАМУЛИН** — д-р мед. наук, профессор (Москва, Россия)  
**С.Н. ИЛЛАРИОШКИН** — д-р мед. наук, профессор, член-корр. РАН (Москва, Россия)  
**В.А. КАРЛОВ** — д-р мед. наук, профессор, член-корр. РАН (Москва, Россия)  
**В.В. КРЫЛОВ** — д-р мед. наук, профессор, академик РАН (Москва, Россия)  
**А.Н. КУЗНЕЦОВ** — д-р мед. наук, профессор (Москва, Россия)  
**О.С. ЛЕВИН** — д-р мед. наук, профессор (Москва, Россия)  
**И.В. ЛИТВИНЕНКО** — д-р мед. наук, профессор (Санкт-Петербург, Россия)  
**М.М. ОДИНАК** — д-р мед. наук, профессор, член-корр. РАН (Санкт-Петербург, Россия)  
**М.А. ПИРАДОВ** — д-р мед. наук, профессор, академик РАН (Москва, Россия)  
**А.А. СКОРОМЕЦ** — д-р мед. наук, профессор, академик РАН (Санкт-Петербург, Россия)  
**И.А. СТРОКОВ** — канд. мед. наук, доцент (Москва, Россия)

**РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ:**

**В.М. Алифирова** (д-р мед. наук, профессор, Томск, Россия)  
**Э.И. Богданов** (д-р мед. наук, профессор, Казань, Россия)  
**А.В. Густов** (д-р мед. наук, профессор, Нижний Новгород, Россия)  
**Г.Ю. Евзиков** (д-р мед. наук, профессор, Москва, Россия)  
**В.В. Захаров** (д-р мед. наук, профессор, Москва, Россия)  
**О.Е. Зиновьева** (д-р мед. наук, профессор, Москва, Россия)  
**Г.А. Иваничев** (д-р мед. наук, профессор, Казань, Россия)  
**А. Коришнов** (д-р мед. наук, профессор, Висбаден, Германия)  
**С.В. Котов** (д-р мед. наук, профессор, Москва, Россия)  
**С.М. Кузнецова** (д-р мед. наук, профессор, Киев, Украина)  
**Д.Дж. Ланска** (д-р мед. наук, Тома, Висконсин, США)  
**С.А. Лихачев** (д-р мед. наук, профессор, Минск, Республика Беларусь)  
**Д.М. Меркулова** (д-р мед. наук, профессор, Москва, Россия)  
**А.А. Михайленко** (д-р мед. наук, профессор, Санкт-Петербург, Россия)  
**Л.Б. Новикова** (д-р мед. наук, профессор, Уфа, Россия)  
**А.С. Петрухин** (д-р мед. наук, профессор, Москва, Россия)  
**П.И. Пилипенко** (д-р мед. наук, профессор, Новосибирск, Россия)  
**И.Д. Стулин** (д-р мед. наук, профессор, Москва, Россия)  
**Г.Г. Торопина** (д-р мед. наук, профессор, Москва, Россия)  
**А.И. Федин** (д-р мед. наук, профессор, Москва, Россия)  
**И. Фитце** (д-р мед. наук, профессор, Берлин, Германия)  
**В.И. Шмырев** (д-р мед. наук, профессор, Москва, Россия)

MEDICAL  
INFORMATIONAL  
AGENCY

ISSN 2658-7947



9 772658 794006 >

The advertisers are responsible for the accuracy of the information contained in advertisements.

All rights reserved. No part of this publication may not be recorded in the memory of the computer or reproduced by any means without the prior written permission of the Publisher.

Address of the Editorial Office

119021, Moscow,  
Rossolimo str., 11, p. 1  
Phone: +7 (903) 293-56-71

Head of the editorial

**I.H. Izmailova**

E-mail: [rnj@medbook.ru](mailto:rnj@medbook.ru)  
[www.r-n-j.com](http://www.r-n-j.com)

ISSN 2658-7947

2019. Vol. 24. № 3. 1–48.  
Russian Neurological Journal  
(Rossijskij Nevrologicheskij Zhurnal)

# Russian Neurological Journal

Bimonthly peer-reviewed scientific  
and practical journal

## 3 • 2019

### Volume 24

**EDITORIAL BOARD:**

**Editor-in-chief** N.N. YAKHNO – MD, PhS, DSc, prof., academician of RAS (Moscow, Russia)

V.A. PARFENOV (deputy chief editor) – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

T.E. SHMIDT (executive secretary) – MD, PhD (Moscow, Russia)

G.N. AVAKYAN – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

V.V. GNEZDYTSKY – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

V.L. GOLUBEV – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

I.V. DAMULIN – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

S.N. ILLARIOSHKIN – MD, PhD, DSc, prof., corresponding member of RAS (Moscow, Russia)

V.A. KARLOV – MD, PhD, DSc, prof., corresponding member of RAS (Moscow, Russia)

V.V. KRYLOV – MD, PhD, DSc, prof., academician of RAS (Moscow, Russia)

A.N. KUZNETSOV – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

O.S. LEVIN – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

I.V. LITVINENKO – MD, PhD, prof. (Sankt-Petersburg, Russia)

M.M. ODINAK – MD, PhD, DSc, prof., corresponding member of RAS (Sankt-Petersburg, Russia)

M.A. PIRADOV – MD, PhD, DSc, prof., academician of RAS (Moscow, Russia)

A.A. SKOROMETS – MD, PhD, DSc, prof., academician of RAS (Sankt-Petersburg, Russia)

I.A. STROKOV – MD, PhD (Moscow, Russia)

**EDITORIAL ADVISORY BOARD:**

V.M. Alifirova – MD, PhD, DSc, prof. (Tomsk, Russia)

E.I. Bogdanov – MD, PhD, DSc, prof. (Kazan, Russia)

A.V. Gustov – MD, PhD, DSc, prof. (Nizhnij Novgorod, Russia)

G.Yu. Evzikov – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

V.V. Zakharov – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

O.E. Zinovieva – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

G.A. Ivanichev – MD, PhD, DSc, prof. (Kazan, Russia)

A. Korsunov – MD, PhD, DSc, prof. (Wiesbaden, Germany)

S.V. Kotov – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

S.M. Kuznetsova – MD, PhD, DSc, prof. (Kiev, Ukraine)

D.J. Lanska – MD, PhD, DSc (Tomah, Wisconsin, USA)

S.A. Likhachev – MD, PhD, DSc, prof. (Minsk, Belarus)

D.M. Merkulova – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

A.A. Mikhaïlenko – MD, PhD, DSc, prof. (Sankt-Petersburg, Russia)

L.B. Novikova – MD, PhD, DSc, prof. (Ufa, Russia)

A.S. Petrukbin – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

P.I. Pilipenko – MD, PhD, DSc, prof. (Novosibirsk, Russia)

I.D. Stulin – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

G.G. Toropina – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

A.I. Fedin – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

I. Fietze – MD, PhD, DSc, prof. (Berlin, Germany)

V.I. Shmyrev – MD, PhD, DSc, prof. (Moscow, Russia)

## ОТ ГЛАВНОГО РЕДАКТОРА

---

Уважаемые коллеги — авторы и читатели «Неврологического журнала»!

Наш журнал теперь будет выходить под названием «Российский неврологический журнал». Редакция журнала и раньше хотела изменить название, так как в международном информационном пространстве есть несколько периодических изданий с близким названием.

В 2017 году в издательстве «Медицина» возникли серьезные финансовые трудности. В связи с этим перестали выходить бумажные версии журнала. В настоящее время издательство «Медицина» находится в процессе банкротства и не может продолжать свою дальнейшую деятельность.

В связи с указанными обстоятельствами и последовавшим прекращением действия «Неврологического журнала» по решению Роскомнадзора в мае 2019 года было принято решение зарегистрировать «Российский неврологический журнал» в Роскомнадзоре вместе с издательством ООО «Медицинское информационное агентство» для восстановления работы журнала и дальнейшего его развития.

Редакционная политика, редакционная коллегия, редакционный совет, цели и задачи журнала остаются прежними. Продолжается нумерация выпусков журнала.

Обращаю ваше внимание на то обстоятельство, что зарегистрированный другой компанией «Неврологический журнал» не имеет никакого отношения к нашему прежнему «Неврологическому журналу».

Мы ждем новые статьи, не снижая требовательности к их содержанию и оформлению.

На «Российский неврологический журнал» 2 сентября 2019 г. будет открыта подписка в отделениях связи, индекс в объединенном каталоге «Пресса России» 33358.

Информацию о работе журнала и содержании отдельных выпусков можно будет получать на сайте [www.r-n-j.com](http://www.r-n-j.com).

Главный редактор «Российского неврологического журнала» академик РАН,  
заслуженный деятель науки РФ, профессор *Н.Н. Яхно*

## СОДЕРЖАНИЕ

## CONTENTS

## ОБЗОР

- Войтенков В.Б., Команцев В.Н., Екушева Е.В., Климкин А.В., Скрипченко Н.В.** Комплексное нейрорфизиологическое и ультразвуковое исследование диафрагмального нерва в норме и при различных патологических состояниях ..... 5

## REVIEW

- Voitenkov V.B., Komantsev V.N., Ekusheva E.V., Klimkin A.V., Skripchenko N.V.** Neurophysiology and ultrasound in the evaluation of phrenic nerve in normal and pathologic conditions

## КЛИНИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ И НАБЛЮДЕНИЯ

- Гернер Е.А., Назаров В.Д., Федорова Т.Ф., Лапин С.В., Павлова Т.А., Новиков С.А., Алексеева Т.М., Эмануэль В.Л., Панина Е.Б.** Клинико-лабораторная и молекулярно-генетическая диагностика болезни Вильсона-Коновалова ..... 10
- Арбузова Е.Е., Селянина Н.В., Кривцов А.В.** Влияние однонуклеотидных полиморфизмов генов белков «цинковых пальцев» на течение рассеянного склероза ..... 19
- Малов А.Г., Вшивков М.И., Мамунц М.А.** Сложности диагностики ранней инфантильной эпилептической энцефалопатии 9-го типа ..... 24
- Шаркова И.В., Шаталов П.А., Дадали Е.Л.** Разнообразии клинических проявлений при мутациях в гене *DYNC1H1* ..... 31

## CLINICAL RESEARCHES AND CASE REPORTS

- Gerner E.A., Nazarov V.D., Fedorova T.F., Lapin S.V., Pavlova T.A., Novikov S.A., Alekseeva T.M., Emanuel V.L., Panina E.B.** Clinical laboratory and molecular genetic diagnosis of Wilson-Konovalov disease
- Arbuzova E.E., Selyanina N.V., Krivtsov A.V.** Influence of single nucleotide polymorphisms of «zinc fingers» proteins genes on multiple sclerosis
- Malov A.G., Vshivkov M.I., Mamunts M.A.** Difficulties of early infantile epileptic encephalopathy-9 diagnostic
- Sharkova I.V., Shatalov P.A., Dadali E.L.** Variety of clinical manifestations in mutations in the *DYNC1H1* gene

## ЛЕКАРСТВЕННЫЕ СРЕДСТВА В НЕВРОЛОГИИ

- Яхно Н.Н., Преображенская И.С., Захаров В.В., Мхитарян Э.А.** Эффективность акатинола мемантина у пациентов с недементными когнитивными расстройствами. Результаты многоцентрового клинического наблюдения ..... 37

## MEDICINES IN NEUROLOGY

- Yahno N.N., Preobrazhenskaya I.S., Zakharov V.V., Mkhitarayan E.A.** The effectiveness of memantine administraton in patients with non-dementia cognitive impairment. The results of a multicentre clinical follow-up study