

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

Ткачёва Н.И., 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

Верстка

Труханова Е.А.

Корректор

Претро Э.Р.

Перевод

Сладков Д.Г.

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

Вишнева Е.А. (Москва), д.м.н.

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

Макинтош Д. (Лондон, Великобритания),
проф.

Мурашкин Н.Н. (Москва), д.м.н., проф.

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.

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

Сурков А.Н. (Москва), д.м.н.

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.,
иностранное член РАН

Эйгенманн Ф. (Цюрих, Швейцария), проф.

Яковлева Т.В. (Москва), д.м.н., проф.

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

Издатель

Издательство «Педиатр»

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 в ООО «Объединенный полиграфический комплекс» 115114, Москва, Дербеневская наб., д. 7 с. 2, тел.: +7 (499) 130-60-19, www.opk.bz. Знаком информационной продукции не маркируется. Дата выхода в свет 30.12.2022. Тираж 7000 экземпляров. Подписной индекс в каталоге «Почта России» — П4843. Свободная цена.

ВОПРОСЫ СОВРЕМЕННОЙ ПЕДИАТРИИ / 2022 / ТОМ 21 / № 6S

СОДЕРЖАНИЕ

ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ

- 522** Н.В. Журкова, Н.Д. Вашакмадзе, А.Н. Сурков, О.Я. Смирнова, Н.С. Сергиенко, Н.Г. Овсяник, Л.Р. Селимзянова

НАРУШЕНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОГО БЕТА-ОКИСЛЕНИЯ ЖИРНЫХ КИСЛОТ У ДЕТЕЙ:

ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ

- 529** Н.Д. Вашакмадзе, Н.В. Журкова, Л.К. Михайлова, О.Я. Смирнова, Г.В. Ревуненков
КЛИНИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПАЦИЕНТА С МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ, ТИП IVA (СИНДРОМОМ МОРКИО)

ОРИГИНАЛЬНАЯ СТАТЬЯ

- 535** А.А. Кокорина, С.С. Никитин
ПРОМЕЖУТОЧНЫЙ АНАЛИЗ РЕЗУЛЬТАТОВ ЛЕЧЕНИЯ ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА СО СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ 5Q, ПОЛУЧИВШИХ ГЕНОЗАМЕСТИТЕЛЬНУЮ ТЕРАПИЮ ПРЕПАРАТОМ ОНАСЕМНОГЕН АБЕПАРВОВЕК. КЛИНИЧЕСКИЕ НАБЛЮДЕНИЯ

- 548** Н.В. Бучинская, Н.Д. Вашакмадзе, Н.В. Журкова, Л.С. Сорокина, Л.К. Михайлова, Л.С. Намазова-Баранова, Е.Ю. Захарова, В.И. Ларионова, М.М. Костик
КАК НЕ ПРОПУСТИТЬ АТТЕНУИРОВАННЫЕ ФОРМЫ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА СРЕДИ СУСТАВНЫХ ФОРМ ЮВЕНИЛЬНОГО АРТРИТА: РАЗРАБОТКА ДИАГНОСТИЧЕСКОГО АЛГОРИТМА НА ОСНОВАНИИ ДАННЫХ МНОГОЦЕНТРОВОГО РЕТРОСПЕКТИВНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

- 558** Н.Н. Кораблева, Е.В. Берестнев, С.М. Киселев, Н.Ф. Чипсанова
ФИБРОДИСПЛАЗИЯ ОССИФИЦИРУЮЩАЯ ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ: ЛИТЕРАТУРНЫЙ ОБЗОР И ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ
- 570** Н.В. Журкова, Н.Д. Вашакмадзе, Л.К. Михайлова, М.А. Бабайкина, Н.В. Федорова, Е.Ю. Воскобоева, Е.Ю. Захарова, Л.С. Намазова-Баранова
РЕЗУЛЬТАТЫ 14-ЛЕТНЕЙ ФЕРМЕНТОЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ ПАЦИЕНТА С МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ, ТИП II: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ
- 577** Н.Д. Вашакмадзе, Н.В. Журкова, Л.К. Михайлова, М.А. Бабайкина, М.С. Карасева, К.В. Пашкова, Е.Ю. Захарова, Л.С. Намазова-Баранова
АЛЬФА-МАННОЗИДОЗ: ЧАСТЫЕ СИМПТОМЫ У РЕДКОГО ПАЦИЕНТА

Что такое Альфа-маннозидоз?

Альфа-маннозидоз представляет собой редкое прогрессирующее наследственное заболевание у детей и взрослых, сопровождающееся поражением разных органов и систем человека. Встречается с частотой 1 на 500.000 новорожденных.

Гидроцефалия



Умственные способности



Тугоухость



Грубые черты лица



Скелетные дефекты



У людей может наблюдаться **полиартропатия**, заболевание, затрагивающее несколько суставов



Иммунодефицит и аутоиммунная реакция



Контроль моторики и мышечной слабости



Симптомы при обращении к врачу

Рецидивирующие инфекции уха, сопровождающиеся нарушениями слуха. Прогрессирующее ухудшение ментальных функций, речи и движений. В течение первого года жизни у детей может отмечаться гидроцефалия.



2-е и 3-е десятилетия жизни

Мышечная слабость и атаксия, аномалии скелета и деструктивная полиартропатия. Часто имеет место задержка нейрокognитивного развития, кроме того, могут проявляться психические расстройства



Во взрослом возрасте

Пациенты сохраняют постоянную зависимость от других людей. Крайне мало данных имеется относительно ожидаемой продолжительности жизни у людей с данной патологией.

Какие врачи-специалисты могут распознать заболевание

В идеале пациент с альфа-маннозидозом должен наблюдаться командой врачей-специалистов.

Проблемы со зрением



Офтальмолог

Отит среднего уха



Отоларинголог

Тугоухость



Сурдолог

Проблемы с суставами



Деформации позвоночника



Ортопед

Общие ортопедические проблемы



Заболевания зубов



Стоматолог

Задержка психомоторного развития



Психиатр/Психолог

Методы диагностики

Ваш врач может назначить ряд очень простых анализов на альфа-маннозидоз, например:



Образец крови

У пациента берут небольшое количество крови для определения уровня фермента маннозидазы в клетках крови. Этот анализ позволяет подтвердить диагноз.



Генетическое обследование

Кроме того, диагноз альфа-маннозидоза можно подтвердить посредством генетического обследования, которое позволяет установить наличие мутации в гене, отвечающем за развитие данного заболевания.

Где получить информацию об альфа-маннозидозе

Задержка психомоторного развития

Тугоухость различной степени выраженности

Частые инфекции верхних дыхательных путей

- 1 Вызовите курьера по телефону: **8 800 511 87 66** или зарегистрируйтесь по ссылке **www.alfamann.ru** (с вами свяжутся и ответят на все вопросы)
- 2 Проведение биохимической и ДНК-диагностики на сухих пятнах крови



www.alphamannosidosis.com/ru
первый сайт по альфа-маннозидозу для работников здравоохранения, пациентов и их семей

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

Saygıtoev R.T., MD, PhD

Editorial secretary

Lamasova A.D., vsp@spr-journal.ru

Publishing editor

Tkacheva N.I., 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

Designer

E.A. Trukhtanova

Proof-reader

E.R. Pretro

Translator

D.G. Sladkov

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.

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

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

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.

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

Surkov A.N. (Moscow), PhD

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

Ustinova N.V. (Moscow), PhD

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

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

Vishneva E.A. (Moscow), PhD

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

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 LLC United Printing Complex 7/2 Derbenevskaya nab., 115114, Moscow, tel.: +7(499) 130-60-19, www.opk.bz. Signed for printing 30/12/2022. Edition 7000 copies. Subscription indices are in catalogue «Pochta Rossii» 4843. Free price.

CURRENT PEDIATRICS (MOSCOW) / 2022 / V. 21 / № 6S

CONTENT

REVIEW

- 522** Natalia V. Zhurkova, Nato V. Vashakmadze, Andrey V. Surkov, Olga Ya. Smirnova, Natalia V. Sergienko, Natallia G. Ovsyanik, Lilia R. Selimzyanova
MITOCHONDRIAL FATTY ACID BETA-OXIDATION DISORDERS IN CHILDREN: LITERATURE REVIEW
- 529** Nato D. Vashakmadze, Natalia V. Zhurkova, Ludmila K. Mikhaylova, Volha Ya. Smirnova, Grigorii V. Revunenkov
CLINICAL CHARACTERISTICS OF A PATIENT WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE IVA (MORQUIO SYNDROME)

ORIGINAL ARTICLE

- 535** Anna A. Kokorina, Sergei S. Nikitin
INTERIM ANALYSIS OF TREATMENT OUTCOMES OF YOUNG CHILDREN WITH 5Q SPINAL MUSCULAR ATROPHY ON GENE REPLACEMENT THERAPY WITH ONASEMNOGENE ABEPARVOVEC. CLINICAL OBSERVATIONS
- 548** Natalia V. Buchinskaya, Nato V. Vashakmadze, Natalia V. Zhurkova, Lubov S. Sorokina, Liudmila K. Mikhaylova, Leyla S. Namazova-Baranova, Ekaterina Yu. Zakharova, Valentina I. Larionova, Mikhail M. Kostik
HOW TO DISTINGUISH ATTENUATED FORMS OF MUCOPOLYSACCHARIDOSIS AND ARTICULAR FORMS OF JUVENILE ARTHRITIS: DEVELOPMENT OF DIAGNOSTIC ALGORITHM BASED ON THE DATA FROM MULTICENTER RETROSPECTIVE STUDY

CLINICAL OBSERVATION

- 558** Natalya N. Korableva, Evgeniy V. Berestnev, Sergey M. Kiselyov, Natalya F. Chipsanova
FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA: LITERATURE REVIEW AND CASE REPORT
- 570** Natalia V. Zhurkova, Nato D. Vashakmadze, Ludmila K. Mikhaylova, Marina A. Babaykina, Nina V. Fedorova, Elena Yu. Voskoboeva, Ekaterina Yu. Zakharova, Leyla S. Namazova-Baranova
RESULTS OF 14-YEAR-LONG ENZYME REPLACEMENT THERAPY IN A PATIENT WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE II: CLINICAL CASE
- 577** Nato D. Vashakmadze, Natalia V. Zhurkova, Ludmila K. Mikhaylova, Marina A. Babaykina, Maria S. Karaseva, Kristina V. Pashkova, Ekaterina Yu. Zakharova, Leyla S. Namazova-Baranova
ALFA-MANNOSIDOSIS: FREQUENT SYMPTOMS IN RARE PATIENT