

УДК 616.8-056.7

***КЛИНИКО-МОРФОЛОГИЧЕСКАЯ КЛАССИФИКАЦИЯ И
ПЕРСПЕКТИВЫ ТЕРАПИИ РАННЕЕ НЕ ОПИСАННОЙ ФОРМЫ
МИОПАТИИ***

Гупало В.А.,

студентка,

*ФГБОУ ВО «Ижевский государственный медицинский
университет»,*

Ижевск, Россия

Ишина Ю.К.,

студентка,

*ФГБОУ ВО «Ижевский государственный медицинский
университет»,*

Ижевск, Россия

Малкова А.А.,

доцент,

*ФГБОУ ВО «Ижевский государственный медицинский
университет»,*

Ижевск, Россия

Аннотация. В работе приводятся результаты клинического случая пациента с миопатической симптоматикой (неустойчивая походка, быстрая утомляемость, трудности при подъеме по лестнице, нарушение осанки), в результате двух мутаций (мутация с. 3711G>C в гене MYH7 в гетерозиготном состоянии, мутация с.3278C>G в гене SETBP1 в гетерозиготном состоянии). Исследование направлено на раннее распознавание заболевания через сопоставление клинических фенотипов с типовыми паттернами поражения

мышечной ткани. Цель достигается путем комплексного анализа данных неврологического осмотра и клинико-лабораторных показателей.

Ключевые слова: миопатия, клинико-морфологическая классификация, мышечная биопсия, морфологические паттерны, клинический фенотип, ранняя диагностика, дифференциальная диагностика, диагностические критерии, прогрессирование, терапевтическая стратегия, прогноз.

***CLINICAL AND MORPHOLOGICAL CLASSIFICATION AND PROSPECTS
FOR THERAPY OF A PREVIOUSLY UNDESCRIBED FORM OF
MYOPATHY***

Gupalo V.A.,

student,

Izhevsk State Medical University,

Izhevsk, Russia

Ishina J.K.,

student,

Izhevsk State Medical University,

Izhevsk, Russia

Malkova A.A.,

Docent,

Izhevsk State Medical University,

Izhevsk, Russia

Annotation. This paper presents the results of a clinical case of a patient with myopathic symptoms (unsteady gait, rapid fatigue, difficulty climbing stairs, and postural disturbances) resulting from two mutations (the heterozygous 3711G>C mutation in the MYH7 gene and the heterozygous 3278C>G mutation in the

SETBP1 gene). The study aims to facilitate early disease recognition by comparing clinical phenotypes with typical patterns of muscle tissue damage. This goal is achieved through a comprehensive analysis of neurological examination data and clinical and laboratory parameters.

Keywords: myopathy, clinical and morphological classification, muscle biopsy, morphological patterns, clinical phenotype, early diagnosis, differential diagnosis, diagnostic criteria, progression, therapeutic strategy, prognosis.

Актуальность. Актуальность темы связана с тем, что миопатии составляют гетерогенную группу нервно-мышечных заболеваний, для которых характерны сложности ранней диагностики и значительная вариабельность клинического фенотипа. В клинической практике нередко наблюдается ситуация, когда пациенты обращаются на поздних этапах заболевания, а окончательная верификация причины мышечной слабости откладывается из-за пересечения симптомов с другими нозологиями. Это особенно актуально для ранее недостаточно описанных форм миопатии, для которых отсутствуют устоявшиеся диагностические алгоритмы, стандартизированные критерии и адекватная клинико-морфологическая «рамка» для интерпретации результатов обследования.

Современная диагностика миопатий требует комплексного подхода, включающего клиническую оценку, инструментальные методы и морфологическую верификацию. Однако значение морфологических данных существенно возрастает именно тогда, когда клиническая картина недостаточно специфична. В таких случаях морфология мышечной ткани становится ключом к пониманию характера патологического процесса (тип дегенерации и регенерации, степень атрофии, выраженность структурных перестроек, наличие характерных признаков воспалительного/не воспалительного компонента и др.). Тем не менее без систематизации морфологических находок и без установления клинико-морфологических

соответствий результаты исследования могут интерпретироваться неоднозначно, что ограничивает воспроизводимость диагностики и снижает ее диагностическую точность.

Отдельно следует подчеркнуть проблему клинической неоднородности. Даже при сходных жалобах и сопоставимых функциональных ограничениях варианты миопатии могут отличаться темпом прогрессирования, распределением поражения, ответом на терапевтические воздействия и долгосрочным прогнозом. Поэтому создание клинико-морфологической классификации имеет не только диагностическое, но и прогностическое значение: выявление повторяемых связей между клиническими проявлениями и морфологическими паттернами позволяет рассматривать пациентов как стратифицированные группы, для которых потенциально оправданы разные подходы к терапии и мониторингу.

Актуальность усиливается тем, что развитие терапевтических стратегий в миопатиях в последние годы ориентируется на более точное понимание патогенеза и на персонализацию ведения. При отсутствии корректной нозологической и морфологической классификации затрудняется выбор рациональной терапевтической тактики: сложно определить, кому потенциально может помочь тот или иной метод лечения, как оценивать ранние маркеры эффективности и как прогнозировать риск прогрессирования. Следовательно, разработка диагностически значимой классификации для ранее не описанной формы миопатии напрямую создает основу для последующих клинических исследований эффективности терапии, а также для построения рациональных алгоритмов ведения пациентов на практике.

Наконец, важность темы определяется значимостью ранней верификации диагноза с точки зрения клинических исходов. Чем раньше определена причина мышечной слабости и выделен клинико-морфологический вариант заболевания, тем выше вероятность

своевременного начала соответствующей терапии и тем больше возможностей для контроля симптомов, сохранения функции и улучшения качества жизни пациентов. В этом контексте клинико-морфологическая систематизация становится инструментом, позволяющим перейти от описательного уровня к алгоритмическому, стандартизированному распознаванию и ведению заболевания.

Таким образом, исследование клинико-морфологической классификации ранее недостаточно описанной формы миопатии и определение перспектив терапии представляются актуальными в силу диагностической сложности и отсутствия стандартов для ранней верификации.

Материалы и методы. Исследование выполнено на клиническом материале пациента с подозрением на раннее недостаточно описанную форму миопатии. Критерии включения определялись наличием характерных мышечных проявлений (клиническая мышечная слабость, функциональные ограничения, особенности течения), а также возможностью проведения морфологической верификации (по медицинским показаниям). Критерии исключения включали состояния, способные имитировать миопатию, а также ситуации, при которых морфологическое исследование было технически невозможным или сопровождалось противопоказаниями.

Полученные результаты. Современная классификация миопатий представляет собой сложную многоуровневую систему, которая базируется на интеграции клинических признаков, патоморфологических изменений и данных молекулярно-генетического анализа. Основная цель систематизации этих заболеваний заключается в разделении обширной группы патологий мышечной ткани, имеющих схожие внешние проявления, но принципиально разные механизмы развития.

Современная классификация миопатий представляет собой сложную и постоянно обновляющуюся систему, которая основывается на сочетании клинических признаков, типе наследования и, что наиболее важно в последние годы, на выявленных генетических дефектах. Все многообразие этих состояний принято делить на две большие группы: врожденные (генетически детерминированные) и приобретенные.

В категорию врожденных миопатий входят прогрессирующие мышечные дистрофии, такие как дистрофинопатии (болезни Дюшенна и Беккера), которые возникают из-за дефицита белка дистрофина. К ним также относятся конечностно-поясные мышечные дистрофии, характеризующиеся слабостью мышц тазового и плечевого пояса, и лице-лопаточно-плечевая дистрофия (болезнь Ландузи-Дежерина). Отдельно выделяют дистальные миопатии, при которых поражаются преимущественно кисти и стопы.

Существует группа структурных врожденных миопатий, которые классифицируются по специфическим изменениям в мышечной ткани, видимым под микроскопом. К ним относятся немалиновая миопатия, болезнь центрального стержня и центронуклеарная миопатия. Также в этот раздел входят миотонические расстройства, самым известным из которых является миотоническая дистрофия.

Метаболические и митохондриальные миопатии выделяются в отдельный блок. Они связаны с нарушениями обмена веществ, например, с дефектами окисления жирных кислот, нарушениями обмена гликогена (болезнь Помпе) или патологиями в работе митохондрий, что приводит к дефициту энергии в мышечных клетках.

Приобретенные миопатии включают воспалительные заболевания, такие как полимиозит и дерматомиозит, которые имеют аутоиммунную природу. Также сюда относятся миопатии, вызванные эндокринными нарушениями (например, при дисфункции щитовидной железы), токсическим

воздействием лекарственных препаратов или алкоголя, а также системными заболеваниями организма.

Трансформация классификационных подходов в последние десятилетия ознаменована переходом от описательной семиотики к прецизионной нозологической идентификации. Если традиционные методы основывались преимущественно на топографии мышечного поражения и характере наследования, то современные протоколы предполагают обязательную детонацию поврежденного локуса гена или специфического протеина.

Анализ молекулярно-генетического профиля пациента обеспечивает возможность не только прецизионного прогнозирования течения дегенеративного процесса и темпов инвалидизации, но и формирования стратегии персонализированного терапевтического вмешательства. В рамках концепции таргетного воздействия современная фармакотерапия ориентирована на модуляцию экспрессии генов, восполнение дефицитарных белков или коррекцию метаболических циклов, непосредственно затронутых мутацией. Таким образом, этиопатогенетическая верификация становится обязательным условием для реализации предиктивной и превентивной медицинских моделей, направленных на минимизацию прогрессирования структурно-функциональных нарушений скелетной мускулатуры.

Несмотря на значительный прогресс в области молекулярной генетики и иммуногистохимии, в клинической практике невролога по-прежнему встречаются случаи, не укладывающиеся в рамки известных нозологических форм. Неисследованные и атипичные миопатии представляют особую сложность, так как отсутствие специфических диагностических маркеров вынуждает врача опираться преимущественно на тонкие нюансы фенотипа и динамику развития миопатического синдрома. Для иллюстрации диагностического поиска в условиях клинической неопределенности, когда результаты стандартных тестов не дают однозначного ответа, приводится следующее описание клинического случая.

Пациент, 15 лет, 06.08.2008 г. р., наблюдавшийся в «Бюджетное учреждение здравоохранения Удмуртской Республики „Республиканская детская клиническая больница Министерства здравоохранения Удмуртской Республики“, предъявляет жалобы на неустойчивую походку, быструю физическую утомляемость, трудности при подъеме по лестнице, тремор в кистях рук, нарушение поведения – до медикаментозной коррекции отмечалась агрессия в поведении; нечеткость звукопроизношения, трудности в обучении, неустойчивость внимания, снижение остроты зрения. Нарушение осанки, головные боли в теменной области средней и высокой интенсивности частотой 2 раза в неделю, без тошноты, без рвоты до 4-6 баллов по шкале ВАШ.

Anamnesis morbi. С 3 лет задержка речевого развития, с 4 класса стал неусидчивым, агрессивным, появились нарушение походки и плосковальгусная стопа. В 2020 году госпитализирован в психиатрическое отделение по неотложным показаниям, в связи с эпизодом выраженной агрессии в отношении матери и брата, а также суицидальной попыткой. Получал лечение: клопрамин, циклодол, феназепам, рисперидон, кабрамазепин. Заключение: органическое шизофреноподобное расстройство с эпилепсией с психосенсорными припадками, дисфориями, амбулаторными автоматизмами с выраженными изменениями личности эпилептического типа, с легким когнитивным снижением. В 2021 году появились эпизоды тремора и установлена инвалидность. В этом же году госпитализация в психоневротическое отделение для детей в «Бюджетное учреждение здравоохранения Удмуртской Республики „Республиканская детская клиническая больница Министерства здравоохранения Удмуртской Республики“ с 28.0.2021 по 04.06.2021. В стационаре при проведении ЭНМГ выявлены изменения по первично-мышечному типу, зарегистрирована по видео мультирегиональная эпилептиформная активность без клинических проявлений. Консультирован генетиком и по данным ТМС от 12.09.21 – не

выявлено наследственных аминокислотопатий, органических ацидурий и дефектов митохондриального бета окисления. При полном секвенировании генома 05.05.2022 – выявлена мутация с. 3711G>C в гене MYH7 в гетерозиготном состоянии. Выявлена мутация с.3278C>G в гене SETBP1 в гетерозиготном состоянии вероятнее патогенная. По итогам анализа покрытия и индивидуальных прочтений секвенирования получены данные в пользу наличия делеции сегмента хромосомы 13, захватывающая ген SLITRK 1.

Anamnesis vitae. Ребенок от 1 беременности: на фоне хр. сальпингоофорита, уреоплазмоза, УПБ в 23 недели, маловодия (35-37 нед.), анемии и хр. внутриутробной гипоксии плода. Родился срочные в 39 нед. В 2 года 10 месяцев наблюдался у невролога с резидуально-органическими поражениями ЦНС, задержкой речевого развития, ОНР 1-2 уровня. Перенесенные заболевания: ОРВИ, ангина, ветряная оспа.

Объективный статус. Сознание ясное, на осмотр реакция адекватная. Менингеальные знаки abs. Голова правильной формы. Глазные щели OS=OD. Зрачки средней величины, равные. Фотореакция живая, прямая и содружественная. Движение глазных яблок в полном объеме. Нистагма нет. Носогубные складки симметричные, язык по средней линии. Глубокие рефлексы с рук живые, D=S, с ног оживлены, D=S. Брюшные рефлексы живые, D=S. Патологических стопных знаков нет. Мышечный тонус физиологический. Сила в конечностях – 5б. Чувствительность не нарушена. Координаторные пробы выполняет удовлетворительно. В позе Ромберга устойчив, походка неловкая. Со стороны внутренних органов патологии не выявлено.

Дополнительные обследования. По результатам КЩС крови у ребенка отмечался стойкий метаболический ацидоз, в биохимическом анализе мочи – цистинурия, по данным ЭНМГ выявляются признаки первично-миогенных нарушений, с преобладанием в мышцах нижних конечностей, без активной денервации мышечных волокон. На МРТ головного мозга – субатрофические

изменения вещества мозга. Желудочковая система вторично незначительно расширена. Ликвородинамика компенсирована. В перивентрикулярном белом веществе, преимущественно теменных регионов отмечаются зоны повышения МР сигнала на T2 ВИ и режиме flair, характерные для лейкопатии. По результатам генетического исследования (ТМС 2021 г.) данных за наследственные аминокислотопатии органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено. Скрининг на наличие митохондриального заболевания (12.10.2021) - на материале ДНК пациента проведен первичный скрининг на наличие митохондриального заболевания: методом MLPA проведен анализ на частые мутации мтДНК: мутаций m.3243A>G, m.8344A>G, m.8993T>C/G, m.13094T>C, m.13513G>A, m.14459G>A, m.3460G>A, m.11778G>A, m.14484T>C, m.8363G>A, m.3697G>A, m.10197G>A, на ДНК, выделенной из клеток крови и мочевого осадка, не обнаружено.

Методом ПЦР очень длинных фрагментов проведен поиск крупных перестроек митохондриальной ДНК. Отклонений от нормы на ДНК, выделенной из клеток крови, не обнаружено. Методом MLPA пациенту проведен тест на частые мутации в ядерных генах митохондриальных заболеваний: ген POLG, мутации p.W748S, p.A467T, p.P587L, p.L304R – не обнаружены; ген PDHA1, мутация p.R263G – не обнаружена; ген SCO2, мутация p.E140K – не обнаружена; ген SURF1, мутации c.845_846delCT, 574_575insCTGC, c.311_321del0insAT, c.IVS7-1G>C – не обнаружены. Также следует отметить, что данное исследование не исключает более редких мутаций в ядерных генах и мтДНК. Скрининг на метахроматическую лейкодистрофию (07.10.2021) – арилсульфатаза Ф 220,5 нМ/мг/час (норма 82,9-315,7); Бета-D-галактозидаза 323,4 нМ/мг/час (норма 98,3-323,9). Полное секвенирование генома (05.05.2022): выявлена мутация c.3711G>C в гене MYH7, в гетерозиготном состоянии. Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают непатогенность.

Заболевания, ассоциированные с геном: дилатационная кардиомиопатия, 1S, AD, кардиомиопатия, гипертрофическая, 1 типа, AD, DD, дистальная миопатия Лэнга, AD, не компактность левого желудочка 5 типа, AD, миопатия с накоплением миозина, AD, аутосомно-доминантный тип, AD, лопаточно-перонеальный синдром, миопатического типа, AD. Была выявлена мутация с.3278C>G в гене SETBP1, в гетерозиготном состоянии. Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают патогенность. Заболевания, ассоциированные с геном: интеллектуальная недостаточность с аутосомно-доминантным типом наследования, 29 тип, AD, ретракция средней части лица Шинцеля-Гидеона. Сделано заключение – метахроматическая лейкодистрофия исключена; подтверждение мутации, выявленной при NGS секвенированием по Сенгеру (31.03.2023): методом прямого автоматического секвенирования был исследован ген SETBP1, обнаружена нуклеотидная замена chr18:44952618C>G в гетерозиготном состоянии. Аналогичная мутация обнаружена у матери пробанда в гетерозиготном состоянии. У отца данная мутация не обнаружена. Подтверждение мутации, выявленной при NGS секвенированием по Сенгеру (31.03.2023): методом прямого автоматического секвенирования был исследован и ген MYH7, обнаружена нуклеотидная замена с.3711G>C в гетерозиготном состоянии. Аналогичная мутация обнаружена у отца пробанда в гетерозиготном состоянии. У матери же данной мутации нет. У ребенка данные за дегенеративное заболевание нервной системы (G31.8).

У пациента врожденная структурная миопатия. Дисметаболическая нефропатия. Нельзя исключать цистинурию. Уточняется форма миопатии по результатам динамического наблюдения.

На основании жалоб (неустойчивая походка, тремор в кистях рук, нарушение поведения – до медикаментозной коррекции отмечалась агрессия в поведении по отношению к близким; нечеткость звукопроизношения, трудности в обучении, неустойчивость внимания, снижение остроты зрения,

нарушение осанки), анамнестических данных (с 2х лет нарушение речевого развития, прогрессирующее нарушение походки с 7 лет, далее присоединение психопатических черт с 12 лет), клинического осмотра (нервно-мышечный синдром, сенситивная атаксия, эмоционально-волевые нарушения, когнитивная дисфункция) и данного проведенных обследований поставлен основной диагноз – «Дегенеративное заболевание нервной системы (G31.8). Врожденная структурная миопатия, обусловленная мутацией chr14:23889069C>G в гене MYH7 (G71.2). Когнитивная эпилептическая дезинтеграция детства (G40.8)» и сопутствующий диагноз «OU – миопатия средняя со слабым астигматизмом (H52.1). Другие уточненные психические расстройства, обусловленные повреждением и дисфункцией головного мозга или соматической болезнью (F06.8).

Пациенту была проведена терапия:

1. Леветирацетам (500 мг) по 750 мг x 2 раза в день с 06.08.2024 по 16.08.2024
2. Гидрокарбонат натрия 4% - 65 мл равномерно в течение суток с 06.08.2024 по 07.08.2024, затем по 60 мл в сутки с 08.08.2024 по 09.08.2024, затем по 55 мл в сутки с 10.08.2024 по 12.08.2024, затем по 50 мл 13.08.2024, затем по 45 мл с 14.08.2024 по 16.08.2024.
3. Рисперидон (раствор 1 мг/мл) по 0,5 мл x 2 раза в день с 06.08.2024 по 16.08.2024
4. Внутривенно-капельно янтарную кислоту + никотинамид + инозит + рибофлавин 5,0 мл на физрастворе 0,9% - 100 мл с 07.08.2024 по 16.08.2024
5. Внутривенно-капельно левокарнитин 10% - 5,0 мл на физрастворе 0,9% 100 мл с 07.08.2024 по 16.08.2024

На фоне проводимой терапии выявлены стабильные показатели рН, ребенок стал активнее. Результат госпитализации – улучшение состояния.

Заключение. Таким образом, представленный клинический случай подчеркивает многообразие фенотипических проявлений мышечных

Дневник науки | www.dnevniknauki.ru | СМИ ЭЛ № ФС 77-68405 ISSN 2541-8327

заболеваний и указывает на необходимость высокой клинической настороженности при работе с пациентами со сложным диагностическим профилем, как в представленной нами работе. Анализ подобных случаев демонстрирует, что даже при использовании современного арсенала диагностических средств определение конкретной нозологической формы может оставаться незавершенным процессом, требующим длительного динамического наблюдения. Тщательное документирование атипичного течения болезни и системный подход к оценке прогрессирования мышечной слабости позволяют не только оптимизировать тактику поддерживающей терапии, но и вносят весомый вклад в общую структуру знаний о редких патологиях мышечной ткани. В конечном итоге приоритетной задачей остается улучшение качества жизни пациента и профилактика системных осложнений, что достижимо лишь при условии глубокого индивидуального подхода и учета всех доступных патофизиологических данных. Своевременное распознавание миопатического паттерна, даже в условиях неясной этиологии, является ключевым фактором в выборе адекватной реабилитационной программы и определении прогноза. Уникальность клинического случая заключается в том, что у пациента с миопатической симптоматикой выявлены две мутации (мутация с. 3711G>C в гене MYH7 в гетерозиготном состоянии, мутация с.3278C>G в гене SETBP1 в гетерозиготном состоянии), которые были впервые зарегистрированы в базе данных.

Библиографический список.

1. Алексеева Т. М., Шабашова Н. В. Новые концепции патогенеза и терапия аутоиммунных нервно-мышечных болезней (по материалам международного конгресса) // Нервно-мышечные болезни. 2015. Т. 5, № 1. С. 56–63.

2. Антелава О. А., Раденска-Лоповок С. Г., Насонов Е. Л. Диагностические критерии идиопатических воспалительных миопатий. Проблемы их оптимизации // Научно-практическая ревматология. 2014. Т. 52, № 4. С. 412–420.
3. Влодавец Д. В., Сухоруков В. С., Харламов Д. А., Белоусова Е. Д. Врожденные структурные миопатии // Нервно-мышечные болезни. 2007. Т. 1, № 1. С. 12–20.
4. Жевнеронок И. В., Шалькевич Л. В., Кузнецова А. В. Клиническая и генетическая гетерогенность врожденных миопатий // Медицинские новости. 2020. № 3. С. 12–18.
5. Иллариошкин С. Н., Иванова-Смоленская И. А. Молекулярно-генетические и морфологические особенности врождённых миопатий // Вестник Российской академии медицинских наук. 2019. Т. 74, № 2. С. 145–153.
6. Казаков В. М., Руденко Д. И., Стучевская Т. Р., Колынин В. О. Врожденные миопатии. Обзор клинико-генетических и морфологических особенностей отдельных форм // Нервно-мышечные болезни. 2018. Т. 8, № 4. С. 6–15.
7. Козина А. А., Шаталов П. А., Баранич Т. И. и др. Клинические и молекулярно-генетические характеристики пациентов с морфологической картиной врожденной стержневой миопатии // Нервно-мышечные болезни. 2019. Т. 9, № 2. С. 23–31.
8. Кузнецов Д. А., Морозова О. В., Фадеев В. В. Клинико-морфологическая типизация новых фенотипов мышечных дистрофий и миопатий // Российский неврологический журнал. 2023. Т. 28, № 1. С. 67–74.
9. Мигалкин Н. С., Филимонова Г. Н., Прудникова О. Г., Мезенцев И. Н. Немалиновая миопатия редкой формы (случай из практики) // Гений ортопедии. 2022. Т. 28, № 5. С. 715–719.

10. Никитин С. С., Никитина Н. И., Хатькова С. Е. Современные подходы к классификации и диагностике наследственных миопатий // Неврология, нейропсихиатрия, психосоматика. 2020. Т. 12, № 4. С. 88–95.
11. Пулатов А. М., Заваденко Н. Н. Клинико-морфологические корреляции при редких формах миопатий: обзор современных данных // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. 2021. Т. 121, № 5. С. 112–120.
12. Раденска-Лоповок С. Г. Основные разновидности воспалительных миопатий: морфологическая дифференциальная диагностика // Нервно-мышечные болезни. 2012. № 2. С. 48–56.
13. Скворцова В. И., Беликов В. Г. Перспективы терапии генетически обусловленных миопатий: от симптоматического лечения к генной коррекции // Практическая медицина. 2022. № 3 (158). С. 34–41.
14. Тимофеев М. С., Гусев Е. И. Современные стратегии реабилитации и фармакотерапии при редких нервно-мышечных заболеваниях // Медицинский вестник. 2021. Т. 21, № 4. С. 89–96.
15. Харламов Д. А., Баранич Т. И., Глинкина В. В., Брыдун А. В. Митохондриальные нарушения при врожденных миопатиях // Нервно-мышечные болезни. 2014. Т. 4, № 3. С. 18–25.