

Impact Factor: 5.723

ISSN: 2181-0982  
DOI: 10.26739/2181-0982  
www.tadqiqot.uz

# JNNR

JOURNAL OF NEUROLOGY AND  
NEUROSURGERY RESEARCH



VOLUME 4, ISSUE 5

2023

# ЖУРНАЛ НЕВРОЛОГИИ И НЕЙРОХИРУРГИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ

ТОМ 4 НОМЕР 5

JOURNAL OF NEUROLOGY AND NEUROSURGERY RESEARCH  
VOLUME 4, ISSUE 5



## ЖУРНАЛ НЕВРОЛОГИИ И НЕЙРОХИРУРГИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ

Бухарский государственный медицинский институт и tadqiqot.uz

### Главный редактор:

**Ходжиева Дилбар Таджиевна**  
доктор медицинских наук, профессор  
Бухарского государственного медицинского  
института. (Узбекистан).  
ORCID ID: 0000-0002-5883-9533

### Зам. главного редактора:

**Хайдарова Дилдора Кадировна**  
доктор медицинских наук, профессор  
Ташкентской медицинской академии.  
(Узбекистан).  
ORCID ID: 0000-0002-4980-6158

Рецензируемый  
научно-практический журнал  
“Журнал неврологии  
и нейрохирургических исследований”  
Публикуется 6 раз в год  
№5 (04), 2023  
ISSN 2181-0982

### Адрес редакции:

ООО Tadqiqot город Ташкент,  
улица Амира Темура пр.1, дом-2.  
web: <http://www.tadqiqot.uz/>;  
Email: [info@tadqiqot.uz](mailto:info@tadqiqot.uz)  
Тел: (+998-94) 404-0000

Макет и подготовка к печати  
проводились в редакции журнала.

### Дизайн - оформления:

Хуршид Мирзахмедов

Журнал зарегистрирован  
в Управлении печати и  
информации г. Ташкента Рег. №  
от 01.07.2020 г.

“Неврологии и нейрохирургических  
исследований” 5/2023

### Электронная версия

журнала на сайтах:

<https://tadqiqot.uz>  
[www.bsmi.uz](http://www.bsmi.uz)

### РЕДАКЦИОННАЯ КОЛЛЕГИЯ:

**Иноятов Амрилло Шодиевич** - доктор медицинских наук, профессор, министр здравоохранения. (Узбекистан)

**Хайдаров Нодиржон Кадинович** – доктор медицинских наук, профессор, ректор Ташкентского государственного стоматологического института. (Узбекистан).

**Нуралиев Неккадам Абдуллаевич** - доктор медицинских наук, профессор, иммунолог, микробиолог, проректор по научной работе и инновациям Бухарского государственного медицинского института. (Узбекистан).

**Кариев Гайрат Маратович** – доктор медицинских наук, профессор, директор Республиканского научного центра нейрохирургии Узбекистана. (Узбекистан).

**Федин Анатолий Иванович** - доктор медицинских наук, профессор, заслуженный врач РФ. Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова. (Россия).

**Маджидова Екутхон Набиевна** - доктор медицинских наук, профессор, Ташкентского педиатрического медицинского института. (Узбекистан).

**Рахимбаева Гулнора Саттаровна** - доктор медицинских наук, профессор, Ташкентской медицинской академии. (Узбекистан).

**Джурабекова Азиза Тахировна** – доктор медицинских наук, профессор Самаркандского государственного медицинского института. (Узбекистан).

**Мамадалиев Абдурахмон Маматкулович** - доктор медицинских наук, профессор Самаркандского государственного медицинского института. (Узбекистан).

**Чутко Леонид Семенович** - доктор медицинских наук, профессор, руководитель Центра поведенческой неврологии Института мозга человека им. Н.П. Бехтеревой. (Россия).

**Муратов Фахмитдин Хайритдинович** - доктор медицинских наук, профессор Ташкентской медицинской академии. (Узбекистан).

**Дьяконова Елена Николаевна** - доктор медицинских наук, профессор, Ивановская государственная медицинская академия. (Россия).

**Труфанов Евгений Александрович** – доктор медицинских наук, профессор Национальной медицинской академии последипломного образования имени П.Л. Шупика. (Россия)

**Норов Абдурахмон Убайдуллаевич** – доктор медицинских наук, профессор, главный врач Бухарского областного многопрофильного медицинского центра. (Узбекистан)

**Абдуллаева Наргиза Нурмаматовна** – доктор медицинских наук, профессор Самаркандского государственного медицинского института. (Узбекистан).

**Азизова Раъно Баходировна** - доктор медицинских наук, доцент Ташкентской медицинской академии. (Узбекистан).

**Давлатов Салим Сулаймонович** - Начальник отдела надзора качества образования, доцент Бухарского государственного медицинского института. (Узбекистан).

**Саноева Матлюба Жахонкуловна** - доктор медицинских наук, доцент Бухарского государственного медицинского института. (Узбекистан).

**Артыкова Мавлюда Абдурахмановна** - доктор медицинских наук, профессор Бухарского государственного медицинского института. (Узбекистан).

**Уринов Мусо Болтаевич** - доктор медицинских наук, доцент Бухарского государственного медицинского института. (Узбекистан).

**Киличев Ибодулла Абдуллаевич** – доктор медицинских наук, профессор Ургенчского филиала Ташкентской медицинской академии. (Узбекистан).

**Нарзуллаев Нуриддин Умарович** – доктор медицинских наук, доцент Бухарского государственного медицинского института. (Узбекистан).

**Рашидова Нилуфар Сафоевна** - доктор медицинских наук, доцент Ташкентской медицинской академии. (Узбекистан).

**Ганиева Манижа Тимуровна** - кандидат медицинских наук, доцент Таджикского государственного медицинского университета (Таджикистан).

**Хазраткулов Рустам Бафоевич** - руководитель сосудистого отделения Республиканского специализированного научно – практического медицинского центра нейрохирургии, доцент кафедры нейрохирургии Центра развития профессиональной квалификации медицинских работников (Узбекистан).

**Нуралиева Хафиза Отаевна** - кандидат медицинских наук, доцент Ташкентского фармацевтического института. (Узбекистан).

## JOURNAL OF NEUROLOGY AND NEUROSURGICAL RESEARCH

Bukhara State Medical Institute and tadqiqot.uz

### Chief Editor:

#### **Khodjueva Dilbar Tadjiyevna**

Doctor of medical Sciences, Professor,  
Bukhara state medical Institute. (Uzbekistan).  
ORCID ID: 0000-0002-5883-9533

### Deputy editor-in-chief:

#### **Khaydarova Dildora Kadirovna**

Doctor of Medical Sciences,  
Professor of the Tashkent  
Medical Academy. (Uzbekistan).  
ORCID ID: 0000-0002-4980-6158

Peer-reviewed scientific and  
practical journal "Journal of Neurology  
and Neurosurgical Research"  
Published 6 times a year  
#5 (04), 2023  
ISSN 2181-0982

### **Editorial address:**

Tadqiqot LLC the city of Tashkent,  
Amir Temur Street pr.1, House 2.  
Web: <http://www.tadqiqot.uz/>;  
Email: [info@tadqiqot.uz](mailto:info@tadqiqot.uz)  
Phone: (+998-94) 404-0000

Layout and preparation for printing  
held in the editorial office of the  
journal.

### **Design – pagemaker:**

Khurshid Mirzakhmedov

Journal is registered at the Office of  
Press and Information Tashkent city,  
Reg. No. July 1, 2020

"Neurology and neurosurgical  
research" 5/2023

### **Electronic version of the**

#### **Journal on sites:**

[www.tadqiqot.uz](http://www.tadqiqot.uz),  
[www.bsmi.uz](http://www.bsmi.uz)

### **EDITORIAL TEAM:**

**Inoyatov Amrillo Shodievich** - doctor of medical Sciences, Professor, Minister of health. (Uzbekistan).

**Khaydarov Nodirjon Kadirovich** - Doctor of Medicine, Professor, Rector of Toshkent State Dental Institute. (Uzbekistan).

**Nuraliev Nekkadam Abdullaevich** - Doctor of Medical Sciences, Professor, Immunologist, Microbiologist, Vice-Rector for Research and Innovation of the Bukhara State Medical Institute. (Uzbekistan).

**Kariev Gayrat Maratovich** - Doctor of Medicine, Professor, Director of the Republican Scientific Center for Neurosurgery of Uzbekistan. (Uzbekistan).

**Anatoly Ivanovich Fedin** - Doctor of Medical Sciences, professor, Honored Doctor of the Russian Federation. Russian National Research Medical University named after N.I. Pirogova. (Russia).

**Madjidova Yokutxon Nabievna** - Doctor of Medicine, Professor, Tashkent Pediatric Medical Institute. (Uzbekistan).

**Rakhimbaeva Gulnora Sattarovna** - Doctor of Medical Sciences, Professor, the Tashkent Medical Academy. (Uzbekistan).

**Djurabekova Aziza Taxirovna** - Doctor of Medicine, Professor, the Samarkand State Medical Institute. (Uzbekistan).

**Mamadaliyev Abdurakhmon Mamatkulovich** - Doctor of Medical Sciences, Professor of the Samarkand State Medical Institute. (Uzbekistan).

**Chutko Leonid Semenovich** - Doctor of Medicine, Head of the Center for Behavioral Neurology of the Institute of Human Brain named after N.P. Bekhtereva. (Russia).

**Muratov Fakhmitdin Khayritdinovich** - Doctor of Medical Sciences, Professor, the Tashkent Medical Academy. (Uzbekistan).

**Dyakonova Elena Nikolaevna** - Doctor of Medicine, professor of the Ivanovo State Medical Academy. (Russia).

**Trufanov Evgeniy Aleksandrovich** - Doctor of Medicine, Professor, National Medical Academy of Postgraduate Education named after P.L. Shupika. (Russia).

**Norov Abdurakhmon Ubaydullaevich** - Doctor of Medicine, professor, Chief Physician of the Bukhara Regional Multidisciplinary Medical Center. (Uzbekistan).

**Abdullaeva Nargiza Nurmatovna** - Doctor of Medicine, professor of the Samarkand State Medical Institute. (Uzbekistan).

**Azizova Rano Baxodirovna** - doctor of medical Sciences, associate Professor of the Tashkent Medical Academy. (Uzbekistan).

**Davlatov Salim Sulaimonovich** - Head of the Department of education quality supervision, associate Professor of the Bukhara state medical Institute. (Uzbekistan).

**Sanoeva Matlyuba Jakhonkulovna** - Doctor of Medicine, Associate Professor of the Bukhara State Medical Institute. (Uzbekistan).

**Artykova Mavlyuda Abdurakhmanovna** - Doctor of Medical Sciences, Professor of the Bukhara State Medical Institute. (Uzbekistan).

**Urinov Muso Boltaevich** - Doctor of Medicine, Associate Professor, Bukhara State Medical Institute. (Uzbekistan).

**Kilichev Ibdulla Abdullaevich** - Doctor of Medicine, professor of the Urgench branch of the Tashkent Medical Academy. (Uzbekistan).

**Narzullaev Nuriddin Umarovich** - Doctor of Medicine, associate professor of Bukhara State Medical Institute. (Uzbekistan).

**Rashidova Nilufar Safoevna** - doctor of medical Sciences, associate Professor of the Tashkent Medical Academy. (Uzbekistan).

**Ganieva Manizha Timurovna** - Candidate of Medical Sciences, Associate Professor, Tajik State Medical University. (Tajikistan).

**Hazratkulov Rustam Bafoyevich** - head of the vascular department of the Republican specialized scientific and practical medical center of neurosurgery, associate professor of the Department of neurosurgery of the center for the development of professional qualifications of medical workers (Uzbekistan).

**Nuralieva Hafiza Otayevna** - Candidate of medical Sciences, associate Professor, Toshkent pharmaceutical Institute. (Uzbekistan).

<b>1. Ходжиева Дилбар Тажиевна, Ходжаева Мухаббат Салимовна</b> УМУРТҚА АРТЕРИЯСИ СИНДРОМИ ФОНИДА ВЕРТЕБРОБАЗИЛЯР ТИЗИМ ИШЕМИЯСИНИНГ НЕЙРОВИЗУАЛ ТЕКШИРУВ НАТИЖАЛАРИНИ ГУРУХЛАР ОРАСИДА СОЛИШТИРМА БАҲОЛАШ.....	7
<b>2. Бахадирханов Мухамедшокир Мухамадкобирович, Назарова Жанна Авзаровна, Турсунов Хурсанд Мухсумович</b> ПРИМЕНИМОСТЬ МАГНИТОРЕЗОНАНСНОЙ ТОМОГРАФИИ В РАННЕЙ ДИАГНОСТИКЕ ОСТРЕЙШЕГО ПЕРИОДА ИШЕМИЧЕСКОГО ИНСУЛЬТА.....	13
<b>3. Hakimova Sohiba Ziyodullayevna, Muzaffarova Nargiza Shuxratovna, Bakhramov Shohrux Fakhruddin ugli</b> BAZILAR MIGRENINING ZAMONAVIY DIAGNOSTIK TADQIQOTLARI (ADABIYOTLAR SHARHI).....	17
<b>4. Омонова Умида Тулкиновна, Зайнутдинова Дилором Рустамовна, Шарипова Мадина Каримовна, Шагиясова Жамила Акиловна</b> ВРОЖДЕННАЯ МИОПАТИЯ: КЛИНИКО – НЕВРОЛОГИЧЕСКАЯ, НЕЙРОФИЗИОЛОГИЧЕСКАЯ И БИОХИМИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА.....	21
<b>5. Джурабекова Сурайё Тохировна</b> СОВРЕМЕННЫЕ ВЗГЛЯДЫ НА ЭПИЛЕПСИЮ ПРИ БЕРЕМЕННОСТИ (ЛИТЕАТУРНЫЙ ОБЗОР).....	25
<b>6. Омонова Умида Тулкиновна, Зайнутдинова Дилором Рустамовна, Шарипова Мадина Каримовна</b> КЛИНИКО - НЕВРОЛОГИЧЕСКАЯ, ГЕНЕАЛОГИЧЕСКАЯ И НЕЙРОФИЗИОЛОГИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ВРОЖДЕННЫХ МИОПАТИИ.....	30
<b>7. Клычева Раушания Ислямовна, Рахимбаева Гульнара Саттаровна</b> ВИДЫ ЭПИЛЕПТИЧЕСКИХ ПРИСТУПОВ У ПАЦИЕНТОВ С ФОКАЛЬНОЙ СТРУКТУРНОЙ ЭПИЛЕПСИЕЙ В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ЛОКАЛИЗАЦИИ И ЛАТЕРАЛИЗАЦИИ ЭПИЛЕПТОГЕННОГО ФОКУСА (ЛИТЕРАТУРНЫЙ ОБЗОР).....	33
<b>8. Коситов Диловар Давронжонович, Рахмонов Хуршед Джамshedович, Бердиев Рустам Намозович, Турдибоев Шерали Абдуллоевич, Давлатов Манучехр Валиевич, Кодиров Достон Исмоилович, Рахмонов Умеджон Джамshedович</b> ЭНДОСКОПИЧЕСКАЯ ВЕНТРИКУЛОЦИСТЕРНОСТОМИЯ ДНА III ЖЕЛУДОЧКА У ДЕТЕЙ ГРУДНОГО ВОЗРАСТА С ОККЛЮЗИОННОЙ ГИДРОЦЕФАЛИЕЙ.....	37
<b>9. Qudratova Nigora Burxanovna, Abdullayeva Nargiza Nurmatovna, Djurabekova Aziza Taxirovna, Mamurova Mavludakhon Mirkhamzaevna</b> AYOLLARDA BOSH OG'RIG'I TERAPIYASINI TASHXISLASH VA OPTIMALLASHTIRISH BO'YICHA ZAMONAVIY QARASHLAR.....	43
<b>10. Zhanna Avzarovna Nazarova, Nafisa Komiljonovna Kayumova</b> PROBLEMS OF PRIMARY HYPOTHYROIDISM IN NEUROLOGICAL PRACTICE.....	47
<b>11. Назарова Жанна Авзаровна, Бахадирханов Мухамедшокир Мухамадкобирович, Бахадирова Муниса Анваровна</b> ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ ВИРУСНЫХ ЭНЦЕФАЛИТОВ У ВЗРОСЛЫХ.....	51
<b>12. Ходжиева Дилбар Тажиевна, Барнаева Ситора Бахрамовна</b> ГЕМОМРАГИК ИНСУЛЬТДАН КЕЙИНГИ ТУТҚАНОҚ СИНДРОМИНИНГ КЛИНИК-НЕВРОЛОГИК ВА НЕЙРОВИЗУАЛ ТЕКШИРУВ НАТИЖАЛАРИНИ ГУРУХЛАР ОРАСИДА ҚИЁСИЙ ТАҚҚОСЛАШ.....	58
<b>13. Мирзаева Дилноза Фархадовна</b> СИНДРОМ ЗАДНЕЙ ОБРАТИМОЙ ЭНЦЕФАЛОПАТИИ В ПРАКТИКЕ ДЕТСКОГО НЕВРОЛОГА.....	64
<b>14. Sobirova Donokhon Saidaskarxanovna</b> OPTIMIZATION OF DIAGNOSIS AND TREATMENT OF POST-STROKE EPILEPSY.....	67
<b>15. Азизова Раъно Баходировна, Рахимова Шахнозахон Комилжон қизи</b> ОСОБЕННОСТИ СОДЕРЖАНИЯ ГЛИАЛЬНОГО ФИБРИЛЛЯРНОГО КИСЛОГО ПРОТЕИНА У ДЕТЕЙ С ПОСТОВИДНЫМ СИНДРОМОМ.....	71
<b>16. Рахимбаева Гулнора Саттаровна, Акбарова Саида Бахтиеровна, Равзатов Жасурбек Бахромович</b> НЕЙРОИММУНОЛОГИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ПРИ БОЛЕЗНИ ДВИГАТЕЛЬНОГО НЕЙРОНА.....	75

<b>17. Бахадирханов Мухамедшокир Мухамадкобирович, Назарова Жанна Авзаровна, Турсунов Хурсанд Мухсумович</b> ПРИМЕНИМОСТЬ МАГНИТОРЕЗОНАНСНОЙ ТОМОГРАФИИ В РАННЕЙ ДИАГНОСТИКЕ ОСТРЕЙШЕГО ПЕРИОДА ИШЕМИЧЕСКОГО ИНСУЛЬТА.....	77
<b>18. Назарова Жанна Авзаровна, Каюмова Нафиса Комилжоновна</b> КАЧЕСТВО ЖИЗНИ И КОГНИТИВНАЯ ДИСФУНКЦИЯ У ПАЦИЕНТОВ С ПЕРВИЧНЫМ ГИПОТИРЕОЗОМ.....	80
<b>19. Xatamov Erkin Beknazarovich, Shomurodov Kaхраmon Erkinovich</b> YUZ-JAG‘ SUYAKLARI SINISHLARIDA UCH SHOXLИ NERV TUTAMLARI JARONATLANGAN BEMORLARNI KOMPLEKS DAVOLASH SAMARADORLIGI OSHIRISH BO‘YICHA ZAMONVIY QARASHLAR (ADABIYOTLAR SHARHI ).....	87
<b>20. Ходжиева Дилбар Таджиевна, Хайриева Мухсина Фарходовна</b> ИШЕМИК ИНСУЛЬТ ЎТКАЗГАН БЕМОРЛАРДА ПОСТУРАЛ АТАКСИЯНИ ДАВОЛАШ ЧОРАЛАРИНИ СТАБИЛОМЕТРИК ДАВОЛАШ УСУЛИ БИЛАН ТАКОМИЛЛАШТИРИШ.....	94

УДК: 616.74-009.51: 616-076.5

**Омонова Умида Тулкиновна**

Ташкентский педиатрический медицинский институт

**Зайнутдинова Дилором Рустамовна****Шарипова Мадина Каримовна**

Республиканский специализированный научно-практический медицинский центр педиатрии Республиканский центр «Скрининг матери и ребенка»

**КЛИНИКО - НЕВРОЛОГИЧЕСКАЯ, ГЕНЕАЛОГИЧЕСКАЯ И НЕЙРОФИЗИОЛОГИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ВРОЖДЕННЫХ МИОПАТИИ**<http://dx.doi.org/10.5281/zenodo.10454046>**АННОТАЦИЯ**

Проанализированы клинические, лабораторные и нейрофизиологические признаки врожденных миопатий. При изучении родословных больных с ВМ в 39 случаях брак был родственным, что составило 70%. Было выявлено, что в 38% случаев (27 семей) в семьях встречались больные с аналогичным заболеванием. Проанализировав данные клинических и биохимических обследований на момент первичного обращения была выявлена прямая корреляция только между возрастом и степенью поражения мышечного аппарата, в тоже время уровень КФК в сыворотке крови отражал уровень двигательных нарушений только в терминальных стадиях заболевания и не являлся маркером эффективности проводимых лечебных мероприятий. При игольчатой ЭМГ выявляют первично-мышечный тип изменений, при этом спонтанная активность мышечных волокон либо отсутствует, либо незначительна.

**Ключевые слова:** нервно-мышечные болезни, врожденные миопатии, клиника, диагностика, электромиография.

**Omonova Umida Tulkinovna**

Tashkent Pediatric Medical Institute

**Zainutdinova Dilorom Rustamovna****Sharipova Madina Karimovna**Republican Specialized Scientific and Practical Medical Center of Pediatrics  
Republican Center "Mother and Child Screening"**CLINICAL - NEUROLOGICAL, GENEALOGICAL AND NEUROPHYSIOLOGICAL CHARACTERISTICS OF CONGENITAL MYOPATHY****ANNOTATION**

Clinical, laboratory and neurophysiological signs of congenital myopathies were analyzed. When studying the pedigrees of patients with CM, in 39 cases the marriage was related, which amounted to 70%. It was found that in 38% of cases (27 families) there were patients with a similar disease in the families. Having analyzed the data of clinical and biochemical examinations at the time of initial treatment, a direct correlation was identified only between age and the degree of damage to the muscular system, at the same time the level of CK in blood serum reflected the level of motor disorders only in the terminal stages of the disease and was not a marker of the effectiveness of the treatment measures. With needle EMG, the primary muscle type of changes is revealed, while the spontaneous activity of muscle fibers is either absent or insignificant.

**Keywords:** neuromuscular diseases, congenital myopathies, clinical picture, diagnosis, electromyography.

**Омонова Умида Тулкиновна**

Тошкент педиатрия тиббиёт институти

**Зайнутдинова Дилором Рустамовна****Шарипова Мадина Каримовна**Республика ихтисослаштирилган педиатрия илмий-амалий тиббиёт маркази  
Республика «Она ва бола скрининг» маркази**ТУҒМА МИОПАТИЯЛАРНИНГ КЛИНИК НЕВРОЛОГИК, ГЕНЕАЛОГИК ВА НЕЙРОФИЗИОЛОГИК ТАВСИФИ****АННОТАЦИЯ**

Туғма миопатияларнинг клиник, лаборатория ва нейрофизиологик белгилари таҳлил қилинди. 39 та ҳолатда туғма миопатия билан касалланган беморларнинг генеалогик шажарасини ўрганишда никоҳ қариндошлик никоҳи 70% ни ташкил этди. 38% ҳолларда (27 оила) оилаларда шунга ўхшаш касалликка чалинган беморлар борлиги аниқланди. Дастлабки даволаниш пайтида клиник ва биокимёвий текширувлар маълумотларини таҳлил қилгандан сўнг, фақат мушак аппарати шикастланишининг ёши ва даражаси ўртасидаги тўғридан-

тўғри боғлиқлик аниқланди, шу билан бирга кон зардобдаги КФК даражаси фақат касалликнинг терминал босқичларида ҳаракат бузилишларининг даражасини акс эттирди ва терапевтик чора-тадбирлар самарадорлигининг белгиси эмас деб топилди. Игна ЭМГ билан ўзгаришларнинг бирламчи мушак тури аниқланди, мушак толаларининг ўз-ўзидан фаоллиги йўқ ёки аҳамиятсиз.

**Калит сўзлар:** нерв мушак касаллиги, тугма миопатия, клиника, диагностика, электромиография.

**Актуальность:** В мире ежегодно рождаются более двух миллионов детей с наследственными заболеваниями, груз их составляет от 2,5 до 25 больных на 1000 новорожденных. Более половины из них обречены либо на раннюю смерть, либо на инвалидность. Остальные также нуждаются в постоянной медицинской и социальной помощи [1, 2, 5]. Частыми наследственными заболеваниями условно принято считать такие, распространенность которых составляет более 1:50000 населения [4,7,9]. Нервно-мышечные болезни являются одними из самых распространенных среди наследственных заболеваний человека [3,6,8]. На данный момент разработаны диагностические критерии основных форм этой патологии, изучен их патогенез. Однако дифференциация отдельных вариантов наследственных нервно-мышечных заболеваний затруднена их генетическим разнообразием [1]. Особенно сложна диагностика врожденных (конгенитальных) миопатий (ВМ).

**Цель исследования:** анализировать особенностей клинических, и электромиографических показателей при врожденных структурных миопатий.

**Материал и методы исследования:** Проспективно были проанализированы 56 пациентов в возрасте от 2 до 15 лет, находящихся под наблюдением в отделении медико-генетического консультирования Республиканского центра «Скрининг матери и ребёнка» (г. Ташкент) в период с диагнозом ВМ, находящихся под наблюдением в отделении медико-генетического консультирования Республиканского центра «Скрининг матери и ребёнка» (г. Ташкент) в период с 2018 по 2023 гг. Диагноз установлен на основании клинических проявлений заболевания, биохимических исследований (определение уровня активности креатинфосфокиназы (КФК) и лактатдегидрогеназы (ЛДГ) в сыворотке крови) а также проводилась электромиография с использованием концентрических игольчатых электродов. Оценка двигательных функций проводилась с использованием шкалы MRS (Modified Rankin Scale). Статистическую обработку полученных результатов проводили с использованием пакета прикладных программ обеспечения MS Office Excel 2018 (Microsoft).

**Результаты и обсуждения:** Среди обследованных детей мальчиков было 29 (52%), девочек 27 (48%). Средний возраст их составил 4,26±0,49 года. Из обследованных пациентов в возрасте до 3х лет и 4-7 лет преобладали лица мужского пола (7% и 33%), в возрасте 8-15 лет преобладали лица женского пола (22%). У 58% пациентов основной группы на момент установления диагноза находились в возрасте 4-7 лет, наименьшую группу составили дети в возрасте до 3 лет – 10%.

Среди обследованных пациентов с ВМ основную группу составили лица узбекской национальности – 93,2%, каракалпаки – 2,3%, казахи – 1,6%. Наибольшее количество пациентов обращались из г. Ташкента (17,9%) и Ташкентской области (10,5%), что связано с географической приближенностью к Республиканскому центру «Скрининг матери и ребёнка». По регионам республики высокий процент обращаемости наблюдался из Самаркандской (15,8%), Кашкадарьинской (12,6%), и Сурхандарьинской областей (14,7%). Однако, отмечается обращаемость по данному заболеванию из Таджикистана 2(2,2%) и Казахстана 1(1,1%).

При изучении родословных больных с ВМ в 39 случаях брак был родственным, что составило 70%. Было выявлено, что в 38% случаев в семьях встречались больные с аналогичным заболеванием. В зависимости от распространения родственных браков по регионам, нам удалось установить, что наибольший процент встречался в Самаркандской, Хорезмской, Кашкадарьинской и Сурхандарьинской областях.

При анализе акушерского анамнеза и изучения факторов риска перинатального периода, нами было выявлено что в 82,5% случаев

протекали без особенностей. При изучении психомоторном развития 78,7% пациентов с рождения отставали в моторном развитии.

Анализ клиничко-неврологического осмотра показывает что, у детей во всех возрастных группах наблюдался миопатический синдром, т.е. генерализованная мышечная слабость, нарушение осанки, со стороны черепно мозговых нервов грубого нарушения не выявлено, мышечный тонус снижен больше в проксимальных отделах конечности, снижение сухожильных рефлексов. У детей до 3х лет выявлены скелетные аномалии в виде врожденного вывиха бедра (27%), полой стопы (92%), готического неба (65%). У детей старшего возраста выявлены грубые костные деформации в виде S-образного искривления позвоночника (54%), поясничного гиперлордоза (67%), кифосколиоза (68%). Мышечная сила составила по шкале MRS: 5 баллов – 1,8 % (1); 4 балла – 33,9 % (19); 3 балла – 42,8% (24); 2 балла – 16,2% (9); 1 балл – 5,3% (3). Так средний возраст у пациентов в зависимости от количества баллов по шкале MRS составил: в группе 5 баллов – 3 года; 4 балла – 5 лет 10 месяцев; 3 балла – 6 лет 9 месяцев; 2 балла – 12 лет 3 месяца; 1 балл – 15 лет 6 месяцев.

Уровень КФК при различной степени мышечного поражения составил: в группе 5 баллов – 350 u/l; 4 балла – 500 u/l; 3 балла – 980 u/l; 2 балла – 1030 u/l; 1 балла – 1050 u/l.

ЭМГ исследование было проведено у 50 больных с диагнозом ВМ в возрасте от 4 до 15 лет. У всех больных были жалобы на слабость конечностей разной степени, нарушение походки. Для уточнения характера поражения и уточнения степени денервации всем больным было проведено игольчатая ЭМГ с применением концентрических игольчатых электродов на аппарате «Нейрон–Спектр- 4/ВПМ». ЭМГ проводилась в наиболее атрофированных мышцах, а именно в верхней группе мышц нижних конечностей (передняя, латеральная и медиальная бедренные мышцы). В ходе обследования проводилось тест на выявления спонтанной активности в мышцах и определение ПДЕ (потенциалы двигательных единиц). Спонтанная активность в виде фибрилляций, фасцикуляций и положительных острых волн фиксировалась с последующей обработкой данных. Для выявления ПДЕ больному давалась команда сопротивляться против направленной силы, для минимальной активации обследуемого мышцы. Появившиеся потенциалы фиксировались с последующей обработкой. При анализе ПДЕ измерялось длительность, форма и амплитуда. Для выявления средних показателей регистрировалась 20 ПДЕ из разных участков обследуемой мышцы.

Так, у всех пациентов длительность ПДЕ составляло меньше 10 мс и по гистограмме соответствовало II стадии денервационно-реиннервационного процесса (ДРП) Во всех случаях форма ПДЕ изменена в виде полифазных кривых. У всех обследованных было отмечено снижение средней длительности ПДЕ на 46,3% что соответствовало II стадии денервационно-реиннервационного процесса. У пациентов с ВМ снижение средней амплитуды ПДЕ составило 58%. У 24 пациентов при обследовании наблюдалось спонтанная активность в виде потенциалов фибрилляций (ПФ), который варьировался по качеству и количеству. У 8 пациентов, с выраженными изменениями и быстрым прогрессированием спонтанная активность не выявлялась. Так, у пациентов с наиболее давним процессом (наиболее ранний возраст) он выявлялся в наименьшем количестве и низкой амплитуды, чем у пациентов с относительно недавним процессом. Также отмечалось спонтанная активность в виде положительных острых волн у 9 пациентов, при этом данный феномен наблюдалось у пациентов с наиболее давним процессом. Исходя из данных электромиографии можно заключить, что у больных с ВМ характерные изменения ПДЕ и выраженность спонтанной активности отражает характер и степень остроты процесса, а также возможность прогноза качества жизни и исхода заболевания.



**Выводы:** 1. При изучении родословных больных с ВМ в 39 случаях брак был родственным, что составило 70%. Было выявлено, что в 38% случаев (27 семей) в семьях встречались больные с аналогичным заболеванием. 2. При игольчатой ЭМГ

выявляют первично-мышечный тип изменений, при этом спонтанная активность мышечных волокон либо отсутствует, либо незначительна.

#### Литература:

1. Влодавец Д.В. Врожденные структурные миопатии / Д.В. Влодавец, В.С. Сухоруков, Д.А. Харламов, Е.Д. Белоусова // Рос. вестн. перинатологии и педиатрии. - М., 2012. - №5. - С. 52-58.
2. Николаев, С.Г. Электромиография: клинический практикум / С.Г. Николаев. – Иваново: ПресСто, 2013. – 394с.
3. Руденская Г.Е., Миронович О.Л., Муртазина А.Ф., Щагина О.А. Разнообразие фенотипов, связанных с геном VCP: клиническое наблюдение и обзор литературы//Нервно-мышечные болезни. - 2021. - Т. 11. № 1. - С. 25-38.
4. Сухоруков В. С. Врожденная "многостержевая" миопатия : научное издание / В. С. Сухоруков, Д, А. Харламов [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - М., 2012. - Том 57 N4. - С. 90-93.
5. Чаусова П.А., Рыжкова О.П., Поляков А.В. Клинико-генетическая характеристика врожденных мышечных дистрофий (часть 1)//Нервно-мышечные болезни. - 2020. - Т. 10. № 1. - С. 10-21.
6. Щукина И.Г., Калмыкова Г.В. Редкий клинический случай врожденной миопатии//Детская и подростковая реабилитация. - 2019. - № 4 (40). - С.71-72.
7. Butterfield RJ. Congenital Muscular Dystrophy and Congenital Myopathy. Continuum (Minneapolis, Minn). 2019 Dec;25(6):1640-1661. doi: 10.1212/CON.0000000000000792. PMID: 31794464.
8. Р.Дж. Халимов, А.М. Джурарев Критерии оценки мультиспирально-компьютерно-томографического исследования детей с болезнью Пертеса. Материалы-III съезда травматологов-ортопедов Республики Казахстан и VII Евразийского конгресса травматологов-ортопедов. 2019/10. С.3-4
9. Cassandrini D, Trovato R, Rubegni A, Lenzi S, Fiorillo C, Baldacci J, Minetti C, Astrea G, Bruno C, Santorelli FM; Italian Network on Congenital Myopathies. Congenital myopathies: clinical phenotypes and new diagnostic tools. Ital J Pediatr. 2017 Nov 15;43(1):101. doi: 10.1186/s13052-017-0419-z. PMID: 29141652; PMCID: PMC5688763.
10. Chiodo A. Acquired myopathy/dystrophies. PM R. 2013 May;5(5 Suppl):S74-80. doi: 10.1016/j.pmrj.2013.04.004. Epub 2013 Apr 11. PMID: 23584160.

# ЖУРНАЛ НЕВРОЛОГИИ И НЕЙРОХИРУРГИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ

ТОМ 4, НОМЕР 5

JOURNAL OF NEUROLOGY AND NEUROSURGERY RESEARCH

VOLUME 4, ISSUE 5

Editorial staff of the journals of [www.tadqiqot.uz](http://www.tadqiqot.uz)  
Tadqiqot LLC the city of Tashkent,  
Amir Temur Street pr.1, House 2.  
Web: <http://www.tadqiqot.uz/>; Email: [info@tadqiqot.uz](mailto:info@tadqiqot.uz)  
Phone: (+998-94) 404-0000

Контакт редакций журналов. [www.tadqiqot.uz](http://www.tadqiqot.uz)  
ООО Тадqiqot город Ташкент,  
улица Амира Темура пр.1, дом-2.  
Web: <http://www.tadqiqot.uz/>; Email: [info@tadqiqot.uz](mailto:info@tadqiqot.uz)  
Тел: (+998-94) 404-0000