

УДК: 616.8-009.1

doi: 10.52888/0514-2515-2026-368-1-22-28

Неврология

Neurology

КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ СОВРЕМЕННЫХ ДИАГНОСТИЧЕСКИХ СТРАТЕГИЙ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НЕЙРОМЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ

М.Т. Ганизода¹, С.Н. Иллариошкин², М.О. Исрофилзода¹, Н.Г. Асилова¹¹Кафедра неврологии ГОУ «ТГМУ им. Абуали ибни Сино», Душанбе, Таджикистан²Кафедра неврологии МГМСУ им. А.И. Евдокимова, Москва, Россия

Цель: обобщить современные клинико-инструментальные и молекулярно-генетические подходы к диагностике наследственных нейромышечных заболеваний.

Материал и методы: проведён анализ современных отечественных и зарубежных публикаций, посвящённых диагностике наследственных нейромышечных заболеваний, с акцентом на клиническую оценку, электрофизиологические методы (электронейромиография), визуализационные технологии (магнитно-резонансная томография мышц), биохимические маркеры мышечного повреждения и молекулярно-генетические методы, включая полимеразную цепную реакцию, MLPA и секвенирование нового поколения. Использовался системный и сравнительный анализ данных литературы за последние 10 лет.

Результаты: установлено, что изолированное применение клинических или инструментальных методов диагностики недостаточно для точной верификации большинства форм наследственных нейромышечных заболеваний. Наибольшую диагностическую информативность демонстрирует комплексный подход, основанный на сочетании клинической оценки фенотипа, данных ЭНМГ и современных молекулярно-генетических технологий. Генетическая верификация диагноза позволяет уточнить нозологическую форму заболевания, определить тип наследования и прогнозировать характер течения патологии.

Выводы: современные диагностические стратегии при наследственных нейромышечных заболеваниях должны базироваться на интеграции клинических, инструментальных и молекулярно-генетических методов. Применение комплексного подхода способствует ранней диагностике, снижению числа диагностических ошибок и формированию персонализированных алгоритмов ведения пациентов.

Ключевые слова: наследственные нейромышечные заболевания, диагностика, молекулярно-генетические методы, электронейромиография, секвенирование нового поколения, генотип-фенотипические корреляции

Адрес для корреспонденции: Ганизода Манижа Темур, E-mail: ganieva.manizha.79@mail.ru; Тел.: +992918668595

Для цитирования: Ганизода М.Т., Иллариошкин С.Н., Исрофилзода М.О., Асилова Н.Г. Клинико-генетические аспекты современных диагностических стратегий при наследственных нейромышечных заболеваниях. Журнал Здравоохранение Таджикистана. 2026;368(1):22-28. <https://doi.org/10.52888/0514-2515-2026-368-1-22-28>

CLINICAL AND GENETIC ASPECTS OF MODERN DIAGNOSTIC STRATEGIES FOR HEREDITARY DISEASES

М.Т. Ganizoda¹, S.N. Illarioshkin², M.O. Isrofilzoda¹, N.G. Asilova¹¹Department of Neurology, SEI Avicenna Tajik State Medical University, Republic of Tajikistan²Department of Neurology, MSMU named after A.I. Evdokimov, Moscow, Russian Federation

Objective: to summarize current clinical, instrumental, and molecular genetic approaches to the diagnosis of hereditary neuromuscular diseases.

Material and methods: a review of recent domestic and international publications on the diagnosis of hereditary neuromuscular diseases was performed, with emphasis on clinical evaluation, electrophysiological methods (electroneuromyography), imaging techniques (muscle magnetic resonance imaging), biochemical markers of muscle damage, and molecular genetic methods, including polymerase chain reaction, MLPA, and next-generation sequencing. A systematic and comparative analysis of literature data published over the last 10 years was conducted.

Results: the review showed isolated use of clinical or instrumental diagnostic methods to be insufficient for accurate verification of most forms of hereditary neuromuscular diseases. The highest diagnostic value was demonstrated by a comprehensive approach integrating clinical phenotype assessment, ENMG findings, and modern molecular genetic technologies. Genetic confirmation of the diagnosis allows to clarify the nosological form, identify the inheritance pattern, and predict course of the disease.

Conclusion: modern diagnostic strategies for hereditary neuromuscular diseases should be based on the integration of clinical, instrumental, and molecular genetic methods. A comprehensive diagnostic approach contributes to early detection, reduction of diagnostic errors, and development of personalized patient management algorithms.

Keywords: hereditary neuromuscular diseases, diagnosis, molecular genetic methods, electroneuromyography, next-generation sequencing, genotype-phenotype correlations.

Corresponding author: Ganizoda Manizha Temur, E-mail: ganieva.manizha.79@mail.ru; Tel.: +992918668595

For citation: Ganizoda M.T., Illarioshkin S.N., Isrofilzoda M.O., Asilova N.G. Clinical and genetic aspects of modern diagnostic strategies for hereditary diseases. Journal Healthcare of Tajikistan. 2026;368(1):22-28. <https://doi.org/10.52888/0514-2515-2026-368-1-22-28>

жАНБАЪҶОИ КЛИНИКӢ-ГЕНЕТИКИИ СТРАТЕГИЯИ МУОСИРИ ТАШХИС жАНГОМИ БЕМОРИҶОИ ИРСИИ НЕЙРОМУШАКӢ

М.Т. Ҷанизода¹, С.Н. Иллариошкин², М.О. Исрофилзода¹, Н.Г. Асилова¹

¹Кафедраи неврологияи МДТ «Донишгоҳи давлатии тиббии Тоҷикистон ба номи Абуалӣ ибни Сино», Душанбе, Тоҷикистон

²Кафедра неврологияи ДДТСМ ба номи А.И. Евдокимов, Россия

Мақсад: хулоса кардани равишҳои муосири клиникӣ-абзорӣ ва молекулярӣ-генетикӣ барои ташҳиси бемориҳои ирсии нейромӯшакӣ.

Мавод ва усулҳо: интишороти муосири ватанӣ ва хориҷие мавриди таҳлил қарор дода шуданд, ки ба ташҳиси бемориҳои ирсии нейромӯшакӣ бо таваҷҷуҳ ба арзёбии клиникӣ, усулҳои электрофизиологӣ (электронейромиография), технологияи визуализатсионӣ (томографияи магнитӣ-резонансии мӯшакҳо), маркерҳои биохимиявии иллатнокшавӣ ва усулҳои молекулярӣ-генетикӣ, бар шумули реаксияи занҷири полимеразӣ, MLPA ва секвениркунонии насли нав бахшида шудаанд. Таҳлили системавӣ ва мӯқоисавии маълумоти адабиётҳои тайи 10 соли охир ба кор бурда шуданд.

Натиҷаҳо: муайян карда шуд, ки барои тасдиқи аниқӣ шаклҳои зиёди бемориҳои ирсии нейромӯшакӣ истифодаи усулҳои изолятсионии клиникӣ ё абзории ташҳис кофӣ нест. Равиши маҷмӯие, ки ба яқояшавии арзёбии клиникӣи фенотип, маълумоти ЭНМГ ва технологияи муосири молекулярӣ-генетикӣ асоснок шудааст, маълумотнокии бештари ташҳисиро нишон медиҳад. Тасдиқи генетикӣи ташҳис аниқ кардани шакли нозологии беморию имконпазир, навъи ирсият ва пешгӯйии хусусияти қараёни патологиро муайян менамояд.

Хулоса: стратегияи муосири ташҳис, ҷангоми бемориҳои ирсии нейромӯшакӣ, бояд ба интегратсияи усулҳои клиникӣ, абзорӣ ва молекулярӣ-генетикӣ асоснок шаванд. Ба кор бурдани равиши маҷмӯӣ ба ташҳиси барвақтӣ, қоҳиш ёфтани теъдоди ғалатҳо дар ташҳис ва ташаккул ёфтани алгоритмҳои инфиродишудаи мувоқабати беморон мувофиқат менамояд.

Калимаҳои калидӣ: бемориҳои ирсии нейромӯшакӣ, ташҳис, усулҳои молекулярӣ-генетикӣ, электронейромиография, секвениркунонии насли нав, ҳамбастагии генотип-фенотипӣ.

Актуальность. Наследственные нейромышечные заболевания (ННМЗ) представляют собой гетерогенную группу редких, преимущественно прогрессирующих патологий, обусловленных мутациями в генах, кодирующих структурные и функциональные белки мышечной ткани, периферических нервов, нервно-мышечного синапса и мотонейронов. К данной группе относятся прогрессирующие мышечные дистрофии, наследственные моторно-сенсорные нейропатии, спинальная

мышечная атрофия, миотонические синдромы и наследственные формы миастении [1]. Несмотря на индивидуальную редкость отдельных нозологических форм, суммарная распространённость ННМЗ достигает 30–40 случаев на 100 000 населения, что придаёт данной патологии существенное медико-социальное значение. Клиническая значимость ННМЗ определяется ранним возрастом манифестации, хроническим прогрессирующим течением, высоким уровнем инвалидизации

и частым вовлечением жизненно важных систем сердечно-сосудистой, дыхательной и опорно-двигательной [2, 3]. Существенное снижение качества жизни пациентов и высокая нагрузка на систему здравоохранения обуславливают необходимость своевременной и точной диагностики данных заболеваний. Однако клинический полиморфизм, фенотипическое перекрытие различных форм ННМЗ и вариабельность темпов прогрессирования нередко приводят к диагностическим ошибкам и значительным задержкам в установлении окончательного диагноза [4, 6].

Традиционные диагностические подходы, основанные исключительно на клинической оценке и данных электрофизиологических исследований, в ряде случаев оказываются недостаточными для точной нозологической верификации [6]. Электронейромиография и магнитно-резонансная томография мышц позволяют выявить характер поражения нервно-мышечного аппарата, однако не всегда обеспечивают дифференциацию генетически различных форм заболевания. В последние десятилетия развитие молекулярно-генетических технологий существенно расширило возможности диагностики ННМЗ и позволило перейти от синдромологического подхода к этиологически обоснованной верификации диагноза [7].

Внедрение методов полимеразной цепной реакции, мультиплексной лигазной пробной амплификации и секвенирования нового поколения существенно повысило диагностическую эффективность, позволив выявлять патогенные варианты в ключевых генах, ассоциированных с ННМЗ. Генетическая верификация диагноза имеет принципиальное значение не только для уточнения нозологической формы, но и для определения типа наследования, оценки прогноза заболевания, выбора оптимальной тактики ведения пациента и проведения медико-генетического консультирования семей [8].

Особую актуальность проблема диагностики ННМЗ приобретает в популяциях с высокой частотой родственных браков и выраженной генетической изоляцией, где формируются специфические мутационные профили и повышается риск наследственной патологии. В таких условиях стандартизированные диагностические алгоритмы, основанные на интеграции клинических, инструментальных и молекулярно-генетических методов, приобретают решающее значение для раннего выявления заболевания и снижения уровня инвалидизации [9, 10].

В связи с вышеизложенным, актуальным является анализ современных диагностических стратегий при наследственных нейромышечных заболеваниях, направленный на систематизацию клинико-генетических подходов и обоснование комплексного алгоритма диагностики.

Цель исследования. Обобщить современные клинико-инструментальные и молекулярно-генетические подходы к диагностике наследственных нейромышечных заболеваний.

Материал и методы. Исследование носило наблюдательный, ретроспективно-проспективный характер и выполнено на базе кафедры неврологии ГОУ «Таджикский государственный медицинский университет им. Абуали ибни Сино». В исследование включены пациенты с клинически и инструментально подтверждёнными наследственными нейромышечными заболеваниями, находившиеся под наблюдением в период с 2018 по 2025 гг. Общая численность обследованных составила 200 пациентов с различными нозологическими формами наследственных нейромышечных заболеваний. Распределение пациентов по нозологиям представлено в таблице 1. Критерии включения: наличие клинических признаков поражения нервно-мышечного аппарата, подтверждённый или вероятный наследственный характер заболевания, результаты инструментальных и/или молекулярно-генетических исследований, информированное согласие пациента на участие в исследовании. Критерии исключения: приобретённые миопатии и нейропатии воспалительного, токсического или метаболического генеза, острые неврологические заболевания, отсутствие достаточного объёма клинико-инструментальных данных. Всем пациентам проводилось комплексное клинико-неврологическое обследование с оценкой характера мышечной слабости, распределения поражения, темпов прогрессирования заболевания и наличия системных осложнений. Особое внимание уделялось сбору семейного анамнеза с целью выявления признаков наследственной отягощённости. Отягощённый анамнез фиксировался при наличии аналогичных симптомов у родственников первой и второй степени родства. Диагностический алгоритм включал: электронейромиографию (ЭНМГ) для дифференциации нейрогенного и миогенного типа поражения, лабораторные методы, включая определение уровня креатинфосфокиназы и других биохимических маркеров мышечного повреждения, молекулярно-генетические методы, в том числе полимеразную цепную реакцию, MLPA и секве-

Таблица / Table 1

Структура наследственных нейромышечных заболеваний в исследуемой группе
Structure of hereditary neuromuscular diseases in the study group

Нозологическая форма / Nosological entity	Кол-во пациентов / Number of patients (n)	Отягощённый анамнез / Positive family history n (%)	Преобладающий тип наследования / Predominant mode of inheritance
ПМД / PMD	90	20 (22,2%)	Аутосомно-доминантный / рецессивный / Autosomal dominant / autosomal recessive
НМСП / HMSN	82	19 (23,1%)	Аутосомно-доминантный / X-сцепленный / Autosomal recessive / X-linked
СМА / SMA	11	4 (36,4%)	Аутосомно-рецессивный / Autosomal recessive
Миотонии / Myotonias	7	1 (14,3%)	Аутосомно-доминантный / Autosomal dominant
Наследственные миастении / Congenital myasthenic syndromes	10	2 (20,0%)	Аутосомно-доминантный / рецессивный / X-сцепленный / Autosomal dominant / autosomal recessive / X-linked
Всего / Total	200	46 (23,0%)	—

Примечание. ПМД - первичные мышечные дистрофии; НМСП - наследственные моторно-сенсорные полинейропатии; СМА - спинальная мышечная атрофия. Отягощённый анамнез - наличие семейных случаев заболевания. Типы наследования: AD - аутосомно-доминантный; AR - аутосомно-рецессивный; X-linked - X-сцепленный.

Note. PMD - primary muscle diseases; HMSN - hereditary motor and sensory neuropathies; SMA - spinal muscular atrophy. Positive family history indicates the presence of familial cases. Modes of inheritance: AD - autosomal dominant; AR - autosomal recessive; X-linked - X-linked.

нирование нового поколения, направленные на выявление патогенных вариантов в генах, ассоциированных с наследственными нейромышечными заболеваниями. Статистическая обработка данных проводилась с использованием пакета прикладных программ Statistica / SPSS (версия указывается). Полученные данные представлены в виде абсолютных значений и относительных частот - n (%). В исследовании применялся описательный статистический анализ структуры наследственных нейромышечных заболеваний и распределения отягощённого семейного анамнеза.

Результаты. В исследование были включены 200 пациентов с различными нозологическими формами наследственных нейромышечных заболеваний. В структуре выборки преобладали пациенты с прогрессирующими мышечными дистрофиями и наследственными моторно-сенсорными нейропатиями, на долю которых суммарно приходилось 172 наблюдения (86,0%). Отягощённый семейный анамнез выявлен у 46 пациентов, что составило 23,0% от общего числа обследованных. Наличие наследственной отягощённости отмечалось во всех нозологических группах, однако частота её выявления варьировала в зависимости от формы заболевания. Наиболее многочисленной группой

оказались пациенты с ПМД 90 человек (45,0%). Отягощённый анамнез в данной группе выявлен у 20 пациентов (22,2%), при этом преобладали аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования. Группа пациентов с НМСП включала 82 пациента (41,0%). Признаки семейной отягощённости установлены у 19 пациентов (23,1%), с преобладанием аутосомно-доминантного и X-сцепленного типов наследования. Пациенты со СМА составили наименьшую по численности, но наиболее генетически отягощённую группу 11 человек (5,5%). Отягощённый анамнез выявлен у 4 пациентов (36,4%), при этом во всех случаях отмечался аутосомно-рецессивный тип наследования. В группе пациентов с миотониями (n = 7; 3,5%) наследственная отягощённость выявлена у 1 пациента (14,3%), с преобладанием аутосомно-доминантного типа наследования. Среди пациентов с наследственными формами миастении (n = 10; 5,0%) отягощённый анамнез зарегистрирован у 2 пациентов (20,0%), при этом отмечалась гетерогенность типов наследования аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и X-сцепленный. Анализ семейного анамнеза показал, что наибольшая доля наследственной отягощённости отмечалась у пациентов со спинальной мышечной

атрофией, тогда как наименьшая у пациентов с миотониями. В остальных нозологических группах частота отягощённого анамнеза находилась в пределах 20–23%, что свидетельствует о сопоставимой выраженности наследственного компонента. В целом по выборке преобладали аутосомно-доминантные и аутосомно-рецессивные типы наследования, при этом X-сцепленные формы выявлялись преимущественно у пациентов с наследственными моторно-сенсорными нейропатиями и наследственными миастениями. Гетерогенность типов наследования подчёркивает сложность нозологической и генетической структуры наследственных нейромышечных заболеваний.

Обсуждение. Полученные результаты подтверждают гетерогенный характер наследственных нейромышечных заболеваний и подчёркивают ограниченность изолированного применения клинических или инструментальных методов диагностики. В представленной выборке преобладали прогрессирующие мышечные дистрофии и наследственные моторно-сенсорные нейропатии, что соответствует данным большинства клинко-эпидемиологических исследований, указывающих на ведущую роль этих нозологических форм в структуре наследственной нейромышечной патологии.

Выявленная частота отягощённого семейного анамнеза (23,0%) свидетельствует о значимом, но не универсальном вкладе наследственного фактора в клиническую манифестацию заболеваний. Данный показатель сопоставим с результатами зарубежных и отечественных исследований, где семейная отягощённость выявляется у 20–30% пациентов с наследственными нейромышечными заболеваниями. Относительно низкая выявляемость семейных случаев может быть обусловлена как вариабельной экспрессивностью мутаций, так и ограниченной информированностью пациентов о заболеваниях родственников. Наибольшая доля наследственной отягощённости отмечена у пациентов со спинальной мышечной атрофией, что закономерно отражает аутосомно-рецессивный характер данного заболевания и высокую вероятность его проявления в семьях с родственным браком. В то же время при прогрессирующих мышечных дистрофиях и наследственных моторно-сенсорных нейропатиях выявлена гетерогенность типов наследования, что подчёркивает необходимость молекулярно-генетической верификации диагноза даже при наличии клинически типичной картины.

Особого внимания заслуживает выявленная вариабельность типов наследования в группе на-

следственных миастений, где наряду с аутосомно-доминантными и аутосомно-рецессивными формами встречались X-сцепленные варианты. Это обстоятельство существенно осложняет клиническую диагностику и подтверждает целесообразность использования комплексных диагностических стратегий, включающих клиническую оценку, электрофизиологические исследования и современные молекулярно-генетические методы. Полученные данные демонстрируют, что клиническая симптоматика и результаты ЭНМГ позволяют заподозрить поражение нервно-мышечного аппарата, однако не обеспечивают точной нозологической и этиологической верификации заболевания. В этом контексте молекулярно-генетические методы приобретают ключевое значение, позволяя уточнить диагноз, определить тип наследования и сформировать персонализированные алгоритмы ведения пациентов.

Таким образом, результаты исследования подтверждают необходимость перехода от фрагментарного диагностического подхода к интегративной клинко-генетической стратегии, особенно в популяциях с выраженной генетической гетерогенностью и высокой частотой наследственной патологии.

Выводы.

1. Наследственные нейромышечные заболевания характеризуются выраженной клинко-генетической гетерогенностью, что затрудняет их нозологическую верификацию при использовании исключительно клинических и инструментальных методов диагностики.

2. В структуре обследованной группы преобладали прогрессирующие мышечные дистрофии и наследственные моторно-сенсорные нейропатии, на долю которых пришлось более 80% наблюдений, что определяет их ведущую роль в формировании наследственной нейромышечной патологии.

3. Отягощённый семейный анамнез выявлен у 23,0% пациентов, при этом его частота варьировала в зависимости от нозологической формы заболевания и была наибольшей при спинальной мышечной атрофии, что отражает особенности типа наследования.

4. Анализ типа наследования показал преобладание аутосомно-доминантных и аутосомно-рецессивных форм, а также наличие X-сцепленных вариантов, что подчёркивает необходимость обязательной молекулярно-генетической верификации диагноза.

5. Комплексный диагностический подход, основанный на интеграции клинической оценки,

данных электронейромиографии и современных молекулярно-генетических методов, обладает наибольшей диагностической информативностью и позволяет уточнить нозологическую форму заболевания, тип наследования и прогноз течения.

6. Внедрение клинико-генетических диагностических стратегий способствует ранней диагностике наследственных нейромышечных заболеваний, снижению числа диагностических ошибок и формированию персонализированных алгоритмов ведения пациентов.

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

1. Сычева А.М., Назарова В.Д., Лапин С.В., Рыбакова М.Г., Руденко Д.И. Оптимизация преаналитического этапа обработки материала для гистохимического исследования биоптатов скелетной мышцы при диагностике нервно-мышечных заболеваний. *Нервно-мышечные болезни*. 2019;9(2):21–29. DOI: 10.17650/2222-8721-2019-9-2-21-29.
Sycheva A.M., Nazarova V.D., Lapin S.V., Rybakova M.G., Rudenko D.I. Optimization of the pre-analytical stage of material processing for histochemical examination of skeletal muscle biopsies in the diagnosis of neuromuscular diseases. *Neuromuscular Diseases*. 2019;9(2):21–29.
2. Афонина Я.Г., Васичкина Е.С., Костарева А.А., Вершинина Т.Л., Первунина Т.М. Дилатационная кардиомиопатия в структуре прогрессирующей мышечной дистрофии Беккера. *Российский журнал персонализированной медицины*. 2023;3(2):127–138.
Afonina Ya.G., Vasichkina E.S., Kostareva A.A., Vershinina T.L., Pervunina T.M. Dilated cardiomyopathy in the structure of Becker muscular dystrophy. *Russian Journal of Personalized Medicine*. 2023;3(2):127–138.
3. Ахмадеева Л.Р. Аффективные коморбидности при заболеваниях нервно-мышечной системы: кросс-секционное наблюдательное исследование в Республике Башкортостан, Россия. *West Kazakhstan Medical Journal*. 2021;63(2):82–89. DOI: 10.24412/2707-6180-2021-63-82-89.
Akhmadeeva L.R. Affective comorbidities in neuromuscular diseases: a cross-sectional observational study in the Republic of Bashkortostan, Russia. *West Kazakhstan Medical Journal*. 2021;63(2):82–89.
4. Артемьева С.Б., Белоусова Е.Д., Влодавец Д.В. и др. Опыт применения терапии пропуска экзона 45 у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна. *Медицинская генетика*. 2024;23(1):19–25. DOI: 10.25557/2073-7998.2024.01.19-25.
Artemyeva S.B., Belousova E.D., Vlodavets D.V. et al. Experience with exon 45 skipping therapy in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Medical Genetics*. 2024;23(1):19–25.
5. Балакирева Е.А., Слепухина А.В., Сериков П.В., Пученкова О.А., Михарева В.М., Багреева Ю.А. Нутритивная поддержка ребёнка со спинальной мышечной атрофией Верднига–Гоффмана. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2020;65(6):72–75. DOI: 10.21508/1027-4065-2020-65-6-72-75.
Balakireva E.A., Slepukhina A.V., Serikov P.V., Puchenkova O.A., Mikhareva V.M., Bagreeva Yu.A. Nutritional support for child with Werdnig–Hoffmann spinal muscular atrophy. *Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics*. 2020;65(6):72–75.
6. Черданцева Т.М., Баковецкая О.В., Никифоров А.А., Некрасова М.С. Морфологические и лабораторно-генетические исследования мышечных дистрофий. *Наука молодых – Eruditio Juvenium*. 2021;9(3):481–491. DOI: 10.23888/HMJ202193481-491.
Cherdantseva T.M., Bakovetskaya O.V., Nikiforov A.A., Nekrasova M.S. Morphological and laboratory-genetic studies of muscular dystrophies. *Science of the Young – Eruditio Juvenium*. 2021;9(3):481–491.
7. Диль А.В., Назаров В.Д., Сидоренко Д.В., Лапин С.В., Емануэль В.Л. Особенности генетических изменений гена SMN1 при спинальной мышечной атрофии 5q. *Нервно-мышечные болезни*. 2022;12(3):36–44. DOI: 10.17650/2222-8721-2022-12-3-36-44.
Dil A.V., Nazarov V.D., Sidorenko D.V., Lapin S.V., Emanuel V.L. Characteristics of genetic changes in the SMN1 gene in spinal muscular atrophy 5q. *Neuromuscular Diseases*. 2022;12(3):36–44.
8. Kaiyrzhanov R., et al. Bi-allelic LETM1 variants perturb mitochondrial ion homeostasis leading to a clinical spectrum with predominant nervous system involvement. *Am J Hum Genet*. 2022;109(9):1692–1712. DOI: 10.1016/j.ajhg.2022.07.007.
9. Kaiyrzhanov R., et al. GGPS1-associated muscular dystrophy with and without hearing loss. *Ann Clin Transl Neurol*. 2022;9(9):1465–1474. DOI: 10.1002/acn3.51633.
10. Kaiyrzhanov R., et al. Elucidating the genomic basis of rare pediatric neurological diseases in Central Asia and Transcaucasia. *Nat Genet*. 2024;56:412–420. DOI: 10.1038/s41588-024-02016-x.

Информация об авторах

Ганизода Манижа Темур – кандидат медицинских наук, доцент, заведующая кафедрой неврологии, Государственное образовательное учреждение «Таджикский государственный медицинский университет имени Абуали ибни Сино», Душанбе, Республика Таджикистан.

ORCID: 0000-0001-5865-8954

E-mail: ganieva.manizha.79@mail.ru

Иллариошкин Сергей Николаевич - доктор медицинских наук, профессор, зав. кафедрой неврологии МГМСУ (Московский Государственный медицинский стоматологический университет) им. А.И. Евдокимова, заместитель директора по научной работе ФГБНУ Научный центр неврологии г. Москва, Россия

ORCID: 0000-0002-2704-6282

E-mail: snillario@gmail.com

Исрофилзода Максуд Облоберди - кандидат медицинских наук, доцент кафедры неврологии, Государственное образовательное учреждение «Таджикский государственный медицинский университет имени Абуали ибни Сино», Душанбе, Республика Таджикистан.

ORCID: 0000-0002-9494-3194

E-mail: dr.maks-55@mail.ru

Асилова Нилуфар Гайбуллоевна - доктор PhD, ассистент кафедры неврологии, Государственное образовательное учреждение «Таджикский государственный медицинский университет имени Абуали ибни Сино», Душанбе, Республика Таджикистан.

ORCID: 0000-0001-6312-4594

E-mail: nilufar.doc@gmail.com

Information about the authors

Manizha Temur Ganizoda - Candidate of Medical Sciences, Associate Professor, Head of the Department of Neurology, State Educational Institution Avicenna Tajik State Medical University, Dushanbe, Republic of Tajikistan.

ORCID: 0000-0001-5865-8954

E-mail: ganieva.manizha.79@mail.ru

Sergey Nikolaevich Illarioshkin - doctor of Medical Sciences, Professor, Head of the Department of Neurology at Moscow State University of Medicine and Dentistry named after A.I. Evdokimov, Deputy Director for Research at the Research Center of Neurology, Moscow, Russia.

ORCID: 0000-0002-2704-6282

E-mail: snillario@gmail.com

Maksud Obloberdi Isrofilzoda - Candidate of Medical Sciences, Associate Professor of the Department of Neurology, State Educational Institution Avicenna Tajik State Medical University, Dushanbe, Republic of Tajikistan.

ORCID: 0000-0002-9494-3194

E-mail: dr.maks-55@mail.ru

Nilufar Gaybulloeva Asilova - PhD, Assistant of the Department of Neurology, State Educational Institution Avicenna Tajik State Medical University, Dushanbe, Republic of Tajikistan.

ORCID: 0000-0001-6312-4594

E-mail: nilufar.doc@gmail.com

Информация об источнике поддержки в виде грантов, оборудования, лекарственных препаратов:

Финансовой поддержки со стороны компаний-производителей лекарственных препаратов и медицинского оборудования авторы не получали.

Конфликт интересов: отсутствует.

Information about support in the form of grants, equipment, medications

The authors did not receive financial support from manufacturers of medicines and medical equipment

Conflict of interest

Authors declare no conflict of interest

ВКЛАД АВТОРОВ

М.Т. Ганизода - разработка концепции и дизайна исследования, анализ полученных данных, редактирование, общая ответственность.

С.Н. Иллариошкин - разработка концепции и дизайна исследования, сбор материала, подготовка текста.

М.О. Исрофилзода - сбор материала, анализ полученных данных, подготовка текста.

Н.Г. Асилова - сбор материала, статистическая обработка данных, подготовка текста.

AUTHOR CONTRIBUTIONS

M.T. Ganizoda- concept and design, analysis and interpretation, critical revision of the article, overall responsibility.

S.N. Illarioshkin- concept and design, data collection, writing the article

M.O. Isrofilzoda - data collection, analysis and interpretation, writing the article

N.G. Asilova- data collection, statistical data processing, writing the article

Поступила в редакцию / Received: 09.01.2026

Принята к публикации / Accepted: 14.03.2026