
Случай из практики

УДК:612.015.3-053.31-091

DOI 10.52246/1606-8157_2026_31_3_55

ГЛИКОГЕНОЗ В ПРАКТИКЕ НЕОНАТОЛОГА. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

М. А. Ананьева*, кандидат медицинских наук, mariya_r37@mail.ru,
Н. А. Шилова, доктор медицинских наук, shilova37@gmail.com,
Н. В. Харламова, доктор медицинских наук, nataliakhar13@yandex.ru,
Е. В. Проценко, доктор медицинских наук, procenko_e_v@mail.ru

ФГБУ «Ивановский научно-исследовательский институт материнства и детства имени В.Н. Городкова»
Минздрава России, 153045, Россия, г. Иваново, ул. Победы, д. 20

РЕЗЮМЕ Гликогеновые болезни – общая группа наследственных нарушений углеводного обмена, связанных с генетически детерминированными дефектами ферментов, участвующих в синтезе или распаде гликогена, что приводит к его патологическому накоплению или выраженному дефициту в органах-мишенях, прежде всего в сердце, печени и мышцах.

Представлен клинический случай гликогеноза с ранней манифестацией в периоде новорожденности, показан сложный диагностический поиск патологии на фоне неспецифичности общих клинических симптомов и сопутствующей тяжелой генерализованной внутриутробной инфекции, значительно усугубляющей тяжесть состояния ребенка. Введение неонатального скрининга на различные формы гликогенозов может способствовать своевременной диагностике и началу раннего лечения, в том числе заместительной ферментной терапии при необходимости, для достижения лучших результатов.

Ключевые слова: гликогеноз, клинический случай, новорожденный.

GLYCOGEN STORAGE DISEASE IN NEONATOLOGICAL PRACTICE. A CLINICAL CASE

M. A. Ananyeva, N. A. Shilova, N. V. Kharlamova, E. V. Protsenko

ABSTRACT Glycogen storage diseases are a general group of hereditary disorders of carbohydrate metabolism associated with genetically determined defects in enzymes involved in glycogen synthesis or breakdown, leading to its pathological accumulation or severe deficiency in target organs, primarily the heart, liver, and muscles.

A clinical case of glycogen storage disease with early manifestation in the neonatal period is presented, demonstrating the complex diagnostic search for the pathology against the background of non-specific general clinical symptoms and a concomitant severe generalized intrauterine infection, which significantly exacerbates the child's condition. The introduction of neonatal screening for various forms of glycogen storage diseases may contribute to timely diagnosis and the initiation of early therapy, including enzyme replacement therapy if necessary, to achieve better outcomes.

Keywords: glycogen storage disease, clinical case, newborn.

Гликогеновые болезни (ГБ) – общая группа наследственных нарушений углеводного обмена, связанных с генетически детерминированными дефектами ферментов, участвующих в синтезе или распаде гликогена, что приводит к его патологическому накоплению в различных органах и тканях, прежде всего в сердце, печени и мышцах [1, 2, 5, 7]. Гликоген является важным полисахаридом, накапливающимся в организме многих животных и человека. Он играет ключевую роль в хранении и поставке энергии, обеспечивая быструю доступность глюкозы для клеток. Гликоген синтезируется и используется в печени и мышцах, где впоследствии депонируется в виде гранул. При недостатке энергии активируется гликогенолиз с образованием глюкозы, усваиваемой клетками для выполнения различных функций. Кроме того гликоген также выполняет важную функцию в регуляции уровня глюкозы в крови, играя роль её резервного источника [9].

Существует огромное количество ферментов, участвующих в распаде и синтезе гликогена. Необходимо отметить, что у одного пациента возможно сочетание нескольких ферментных дефектов, и в таких случаях принято говорить о неидентифицированных типах ГБ [2, 5]. В настоящее время оправданным считается патогенетическое деление ГБ на печеночные, мышечные и смешанные формы. К печеночным формам будут относиться преимущественно гликогенозы VI, VIII, IX (a, b, c, d) типов. Печень является тем органом, в котором в первую очередь происходит накопление излишнего гликогена, приводящее к нарушению ее функции, что будет сопровождаться определенными клинико-лабораторными симптомами. К мышечной форме относятся гликогенозы VII и V типов. Вследствие большого содержания гликогена будет изменяться структура и функциональная активность мышечной ткани, а также из-за отсутствия необходимых ферментов нарушается энергоснабжение мышц. Ведущим клиническим симптомом в данном случае будет поражение мышц. К смешанной форме относится лишь 2-й тип гликогенозов – болезнь Помпе, при которой наблюдается генерализованное поражение всех органов-мишеней, что определяет тяжесть течения заболевания и дальнейший прогноз [1, 2, 6].

Существует также рабочая классификация ГБ, которая учитывает типы и эпонимы заболевания, ферментные дефекты, важнейшие клинико-

лабораторные характеристики, особенности течения и прогноза этой патологии. Диагностика гликогенозов основана на данных анамнеза, особенностях клинико-лабораторных показателей, результатах специфических диагностических тестов, позволяющих определить дефицит того или иного фермента, а также молекулярно-генетического исследования с выявлением дефекта соответствующего гена. Специфическое лечение ГБ до настоящего времени не разработано. Основным видом патогенетической терапии является режим питания и диета, направленные на предупреждение и борьбу с гипогликемией, метаболическим ацидозом, кетозом, гиперлипидемией, коррекцию нарушений функционального состояния гепатобилиарной системы и желудочно-кишечного тракта [5]. В некоторых случаях применяется хирургическое лечение в виде трансплантации печени. Для некоторых типов гликогенозов разработана специфическая ферментозаместительная терапия, что позволяет непосредственно влиять на ключевое звено патогенеза заболевания, при этом все исследователи едины во мнении, что чем раньше начата энзимотерапия, тем благоприятнее течение болезни и прогноз. Описан клинический случай гликогеноза в аспекте особенностей течения данного заболевания в неонатальном периоде.

Клинический случай

Мальчик К., от третьей беременности, третьих родов родился на сроке гестации 37 недель с помощью кесарева сечения. Настоящая беременность протекала на фоне предлежания плаценты, нейроциркуляторной дистонии по гипотоническому типу, легкой анемии, в 27 недель мать перенесла острое респираторное заболевание. Предыдущие дети в семье здоровы. Масса тела ребенка при рождении – 2870 г, длина – 49 см, окружность головы – 34 см, окружность груди – 31 см. Оценка по шкале Апгар – 7/8 баллов, по шкале Downes – 2 балла. Наличие незначительных дыхательных нарушений при рождении было расценено как проявление транзиторного тахипноэ у «раннего» доношенного ребенка, родившегося с помощью кесарева сечения. Новорожденный наблюдался в детском физиологическом отделении. Однако в первые часы жизни было отмечено ухудшение общего состояния ребенка в связи с нарастанием тяжести дыхательных нарушений, и он был переведен в отделение реанимации и интенсив-

ной терапии новорожденных (ОРИТН), где начата традиционная искусственная вентиляция легких (ИВЛ). Через 2,5 часа ввиду неэффективности проводимой ИВЛ ребенок был переведен на высокочастотную осцилляторную ИВЛ (ВЧО ИВЛ). Учитывая снижение артериального давления, нарушение перфузии тканей, наличие признаков полиорганной недостаточности, был выставлен диагноз шока. Результаты эхокардиографии: сократительная способность сердца удовлетворительная, признаки легочной гипертензии, толщина задней стенки левого желудочка – 4,6 мм, в систолу – 6,2 мм. Изменений на эхокардиографии, характерных для гликогенноза, при рождении не было. К респираторной терапии подключена ингаляция оксида азота, назначены кардиотонические и вазопрессорные препараты в соответствии с клиническими рекомендациями «Диагностика и лечение шока у новорожденных детей».

Пациенту был выполнен весь комплекс необходимых лабораторно-инструментальных исследований. В общем анализе крови в первые сутки жизни выявлены маркеры системной воспалительной реакции (лейкопения, эозинофилия, моноцитоз и лимфоцитоз) и анемии (концентрация гемоглобина в периферической крови – 144 г/л), на рентгенограмме органов грудной клетки – снижение прозрачности легочной ткани, усиление легочного рисунка в верхних отделах за счет инфильтрации, подчеркнута междолевая щель справа. На второй день жизни ребенку проведена телемедицинская консультация с ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Минздрава России. Даны рекомендации по дальнейшему ведению пациента: коррекция параметров ИВЛ, терапия шока, контроль нейросонографии (НСГ) и эхокардиографии (эхоКГ).

На фоне проведения ВЧО ИВЛ на четвертые сутки у пациента отмечена клиника спонтанного пневмоторакса слева. Детским хирургом был выполнен торакоцентез и дренирование левой плевральной полости. На восьмой день при отсутствии сброса воздуха по дренажу после проведения рентген-контроля дренаж был удален. Клиническое состояние ребенка оставалось стабильно тяжелым. Переведен с ВЧО ИВЛ на традиционную ИВЛ в режиме PCSIMV.

В ОРИТН неоднократно проводилось ультразвуковое исследование (УЗИ) внутренних органов.

При первом исследовании было выявлено диффузное усиление сосудистого рисунка в печени, однако в динамике при повторных УЗИ отмечено повышение эхогенности и неоднородность структуры печени, а также зафиксирована гепатомегалия. При УЗИ органов мочевого выделительной системы отмечено диффузное повышение эхогенности паренхимы обеих почек, снижение кровотока в почечных артериях. УЗИ кишечной стенки показало снижение мезентериального кровотока. При УЗИ тимуса выявлена выраженная гипоплазия.

В ОРИТН также выполнялись рентгенографические исследования органов грудной клетки. На повторном контрольном снимке на вторые сутки жизни имела место отрицательная динамика в виде умеренного снижения прозрачности легочной ткани, значительного усиления за счет инфильтрации легочного рисунка, имеющего сотовый вид, корни неструктурны. На следующих повторных снимках описана картина спонтанного пневмоторакса слева. После разрешения пневмоторакса на контрольных рентгеновских снимках была отмечена некоторая положительная динамика: легкие расправлены, прозрачность легочной ткани неравномерно снижена за счет остаточной инфильтрации, легочный рисунок несколько усилен, имеет сотовый вид, средостение не смещено, синусы свободные, корни легких более структурны.

На 25-е сутки жизни ребенка на рентгенограмме вновь отмечена отрицательная динамика в виде неравномерного снижения прозрачности легочной ткани за счет инфильтрации, значительного диффузного усиления и деформации легочного рисунка в верхних и средних отделах за счет формирования интерстициального фиброза (бронхолегочная дисплазия) и сосудистого компонента, расширения корней легких. На следующий день на рентгенограмме органов грудной полости имели место признаки рецидива пневмоторакса слева: левое легкое коллабировано полностью, средостение смещено вправо, тень сердца обычных размеров. В левой плевральной полости имеется значительное количество воздуха. После проведения повторного торакоцентеза и установки двух дренажей рентгенологические признаки пневмоторакса купировались. У ребенка в этот период однократно имели место легочное и желудочно-кишечное кровотечения, которые были медикаментозно

купированы. Выполнялась рентгенография органов брюшной полости – выявлены признаки энтероколита.

При проведении эхоКГ обращала на себя внимание сохраняющаяся гипертрофия миокарда обоих желудочков (гипертрофическая кардиомиопатия), нарастание толщины межжелудочковой перегородки (МЖП), сохранялась перегрузка правых отделов сердца, открытое овальное окно 3 мм. При этом сократительная функция сердца была всегда в норме.

При выполнении НСГ в динамике установлено значительное повышение эхогенности в перивентрикулярной области. С обеих сторон наблюдались эхо-признаки дилатации затылочного рога и тела бокового желудочка.

В динамике неонатального периода в общем анализе крови сохранялась анемия с последующим нарастанием до тяжелой степени, в результате чего проводилось переливание эритроцитарной массы. После 16 дней жизни имела место выраженная тромбоцитопения (до 42 г/л), которая потребовала двукратного переливания тромбоцитарной массы. В общем анализе крови в динамике отмечался нейтрофилез, при этом общее количество лейкоцитов соответствовало физиологическим значениям для данного возраста. В биохимическом анализе крови обращало на себя внимание неоднократное повышение концентрации мочевины и креатинина, гипопотеинемия, гипербилирубинемия, электролитные нарушения, однако такие показатели, как аланинаминотрансфераза (АЛТ), аспартатаминотрансфераза (АСТ) и С-реактивный белок (СРБ), находились в пределах референсных значений, а уровень прокальцитонина во всех анализах был значительно повышен. В общем анализе мочи отмечалась протеинурия до 0,33 г/л, гематурия – до 25–30 в поле зрения, снижение относительной плотности мочи до 1005, неоднократно определялись единичные гиалиновые цилиндры. На коагулограмме отмечались и сохранялись с нарастанием в динамике признаки гипокоагуляции.

Микробиологические посевы, проводимые неоднократно, были отрицательными. Анализы крови, мокроты и мочи на вирус простого герпеса, цитомегаловирус, грибы рода *Candida*, бактериальная панель методом полимеразной цепной реакции (ПЦР), исследование крови ме-

тодом иммуноферментного анализа (ИФА) были также отрицательными.

В иммунограмме выявлено выраженное снижение уровня Т-хелперов и иммунорегуляторного индекса, значительное повышение содержания цитотоксических Т-лимфоцитов.

На фоне проводимого лечения в возрасте 16–20 дней жизни у ребенка отмечена положительная динамика в состоянии: появление регулярного самостоятельного дыхания на фоне ИВЛ, снижение параметров вспомогательной вентиляции легких, ребенок был экстубирован и переведен на самостоятельное дыхание. Однако самостоятельное дыхание оказалось неэффективным, и ребенок вновь был переведен на ИВЛ. Также обращало на себя внимание наличие выраженной мышечной гипотонии, не соответствующей гестационному и постконцептуальному возрасту, клиническому состоянию ребенка. В это же время впервые отмечалось значительное повышение активности АЛТ (до 369,4U/l) и АСТ (до 558U/l), диагностирована гепатомегалия. Сочетание неэффективного самостоятельного дыхания, выраженной мышечной гипотонии, гипертрофии миокарда, гепатомегалии, повышение активности ферментов печени позволили предположить наличие орфанного заболевания. Был проведен врачебный консилиум в составе кардиолога и пульмонолога. Предварительный диагноз: «Гликогеноз (предположительно болезнь Помпе)», рекомендовано исследование активности фермента кислой альфа-глюкозидазы, определение уровней креатинфосфокиназы, лактатдегидрогеназы, тропонина, миоглобина, показателей АЛТ и АСТ в динамике.

В возрасте 30 дней жизни вновь отмечено резкое ухудшение состояния ребенка по дыхательной и сердечно-сосудистой недостаточности, проведенные реанимационные мероприятия эффекта не дали, зарегистрирован летальный исход.

При патологоанатомическом исследовании выявлены морфологические признаки смешанной, вирусно-бактериальной, генерализованной инфекции, не подтвержденной при микробиологическом исследовании, в виде двусторонней интерстициальной пневмонии в сочетании с полисегментарной паренхиматозной серозной пневмонией, десквамативного бронхита, бронхиолита, энтероколита. Также диагностированы

приобретенная атрофия тимуса, субтотальные кровоизлияния в респираторную паренхиму легких, слизистую оболочку желудка, субэндо- и интракардиальные геморрагии.

При исследовании сердца обнаружена выраженная гипертрофия миокарда без дилатации полостей, подтвержденная морфометрическими параметрами: толщина передней стенки правого желудочка – 0,8 см, задней стенки правого желудочка – 0,8 см, передней стенки левого желудочка – 0,9 см, задней стенки левого желудочка – 1,0 см, МЖП – 1,0 см.

Лабораторный селективный скрининг крови не показал снижения активности фермента альфа-глюкозидазы, которое лежит в основе патогенеза болезни Помпе. Напротив, активность фермента была повышена.

Таким образом, уникальность представленного клинического случая состоит в сверххранен дебюте признаков гликогеноза (предположительно болезни Помпе), в то время как в среднем время появления первых симптомов – 2–3 месяца, что свидетельствует о тяжелом течении заболевания.

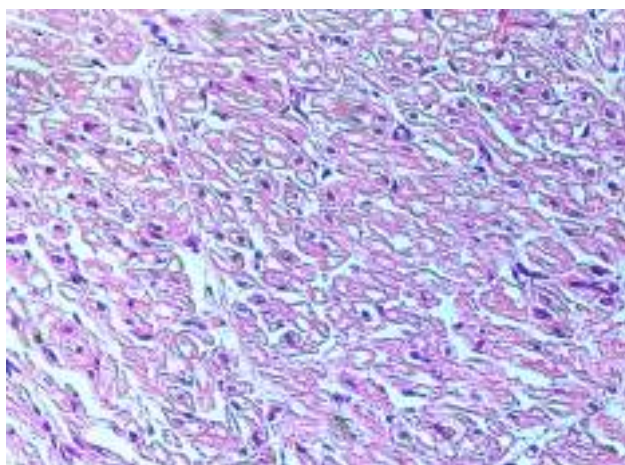
Необходимо отметить, что отсутствие снижения активности альфа-глюкозидазы не указывает на отсутствие болезни Помпе в данном случае, поскольку при исследовании крови определялась активность не только альфа-глюкозидазы, но и других пяти ферментов, характерных для различных гликогенозов, из них у трех активность также была повышена. В связи с этим у специ-

алистов лаборатории возникло предположение, что имело место нарушение правил транспортировки и хранения материала, которое могло повлиять на результаты исследования. Было рекомендовано повторить забор крови для последующего аналогичного исследования, что невозможно было сделать в связи со смертью пациента.

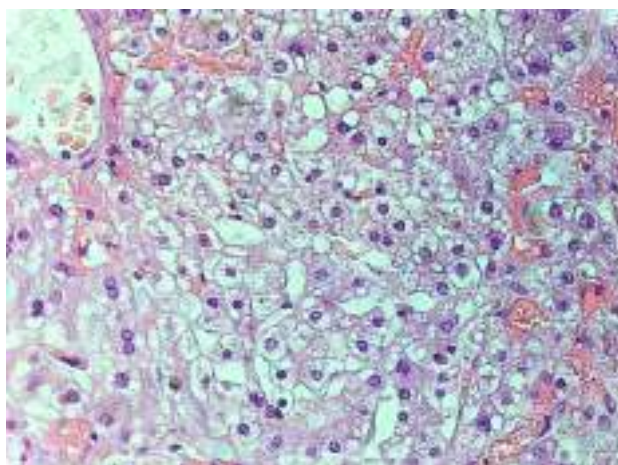
Отсутствие лабораторно подтвержденного снижения активности фермента альфа-глюкозидазы заставило нас провести дифференциальный диагноз с другими гликогенозами.

Выраженная гипертрофия миокарда желудочков и МЖП при отсутствии врожденного порока сердца у ребенка вызвала необходимость проведения дифференциальной диагностики между идиопатической гипертрофической кардиопатией, тезауриозами, а именно, гликогенозом II типа (болезнь Помпе), сопровождающимся резким расширением границ сердца, и наследственной X-сцепленной патологией обмена (болезнь Данона) [4, 12]. При помощи обзорного гистологического исследования выявлены гипертрофия и вакуолизация кардиомиоцитов разных отделов сердца и гепатоцитов печени (рис. 1а, б).

Подобные изменения в сочетании с отсутствием как кардиосклероза и хаотичного хода мышечных волокон, характерных для идиопатической кардиомиопатии [8], так и фиброзных изменений в миокарде и поперечно-полосатой мускулатуре, как при болезни Данона [4, 10–12],



а



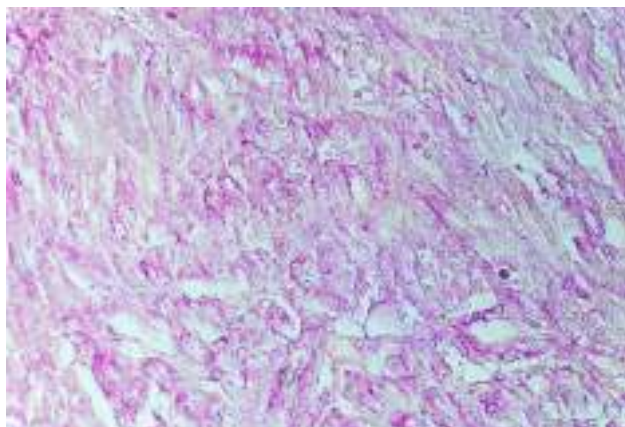
б

Рис. 1. Гипертрофия и вакуольная дистрофия кардиомиоцитов (а) и гепатоцитов (б). Окраска гематоксилином и эозином. СМ × 400

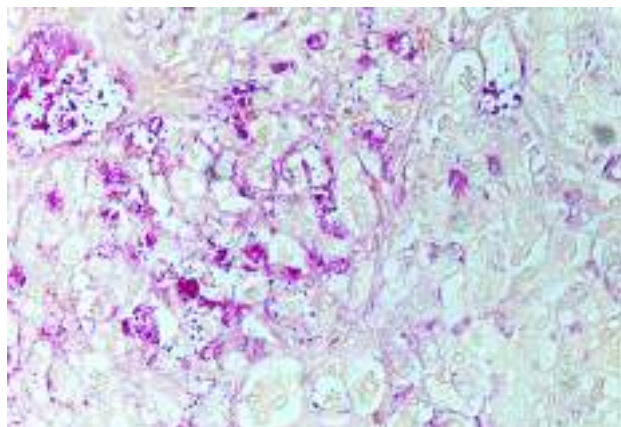
позволили определиться в отношении диагностики болезни накопления.

Подтверждение нашего предположения было получено после проведения ШИК-реакции (PAS-реакция, Periodic Acid-Schiff) – это гистохимический метод окрашивания тканей для обнаружения углеводов в гистологических срезах.

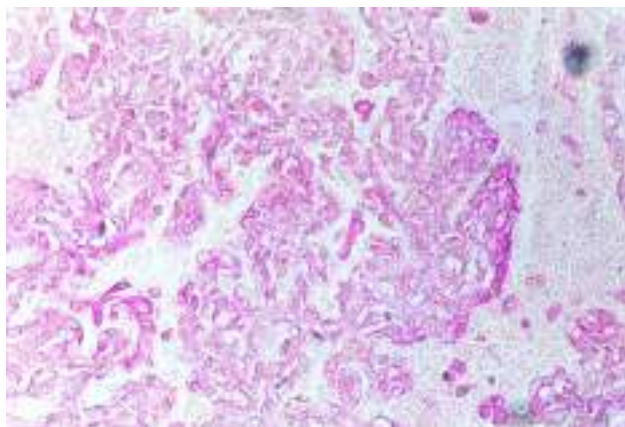
При положительной ШИК-реакции компоненты тканей окрашиваются в ярко-красный или пурпурный цвет. В результате проведения данного исследования нами было выявлено накопление ШИК – позитивного вещества в паренхиме миокарда, печени, легких, поджелудочной железы и миоцитах поперечно-полосатой мускулатуры шеи (рис. 2а, б, в, г, д).



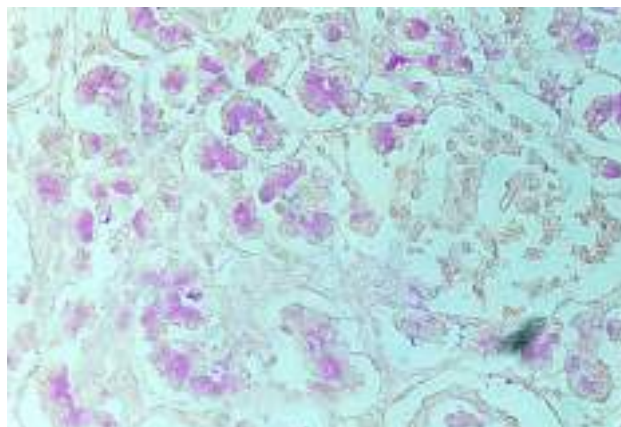
а



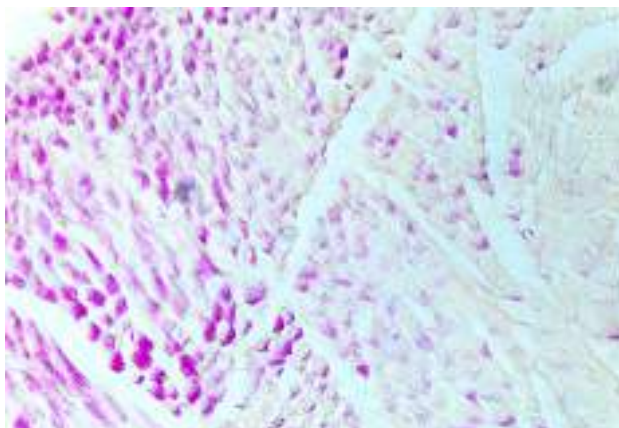
б



в



г



д

Рис. 2. ШИК-позитивное вещество в паренхиме миокарда (а), печени (б), легких (в), поджелудочной железы (г) и миоцитах поперечно-полосатой мускулатуры (д). ШИК-реакция. СМ × 400

Результаты завершеного патологоанатомического исследования позволили диагностировать гликогеноз, предположительно генерализованную форму болезни Помпе, благодаря основополагающему признаку – выраженной кардиомиопатии, отличающей данную патологию от гликогенозов других типов (в первую очередь I и III типов) при наличии прочих схожих признаков.

С другой стороны, отсутствие ожидаемого значимого снижения активности кислой мальтазы при гликогенозе II типа может быть обусловлено дефицитом активирующего ее компонента (рецептора, фермента-катализатора), что в итоге могло привести к нарушению обмена углеводов с компенсаторным накоплением гликогена в тканях и внутренних органах новорожденного и развитию клиники гликогеноза. Подобная ситуация, связанная с увеличением уровня гликогена в печени при нормальной активности глюкозо-6-фосфатазы при гликогенозе IB типа, ранее уже была описана в литературе. Проверка версии накопления неактивного фермента для расщепления гликогена требует дальнейшего углубленного изучения проблемы тетауризмозов-гликогенозов.

Следовательно, генерализованный гликогеноз (предположительно болезнь Помпе) как тяжелое фоновое заболевание был диагностирован при патологоанатомическом и гистохимическом исследовании внутренних органов только после смерти ребенка. От проведения молекулярно-генетического исследования для выявления мутации в гене кислой мальтазы, которое позволило бы установить окончательный диагноз болезни Помпе, родители мальчика отказались.

Новорожденные с прогрессирующей дыхательной недостаточностью в сочетании с мышечной гипотонией, гипертрофией миокарда, гепатомегалией, высокой активностью печеночных ферментов (АСТ, АЛТ) являются группой риска по дебюту гликогеноза, в частности болезни Помпе. Этим детям необходимо исследование крови

на активность различных ферментов, участвующих в синтезе или расщеплении гликогена, в том числе альфа-глюкозидазы.

Итак, гликогенозы – одна из серьезных проблем современной медицины. Раннее начало заболевания характеризуется неспецифичностью симптомов. Однотипность течения многих состояний в периоде новорожденности осложняет процесс ранней диагностики. Новорожденные с прогрессирующей дыхательной недостаточностью, мышечной гипотонией, повышенной активностью печеночных ферментов и гипертрофией миокарда являются контингентом для исключения гликогеновой болезни. После проведения первичного этапа диагностики заболевания методом «сухого пятна» необходимо молекулярно-генетическое исследование для выявления мутации в соответствующих генах.

Представленный клинический случай демонстрирует сложность диагностики при сверхраннем дебюте данного заболевания. В связи с этим на сегодняшний день перспективным является включение гликогеновых болезней, в том числе болезни Помпе, как одного из самых частых гликогенозов в список заболеваний, подлежащих расширенному неонатальному скринингу. В этом случае лечение будет носить превентивный характер и может благоприятно повлиять на течение и прогноз данного заболевания. При необходимости внедрение в практику заместительной ферментной терапии позволит значительно сократить смертность и инвалидизацию пациентов в дальнейшем.

На данном клиническом примере видно, что новорожденные с прогрессирующей дыхательной недостаточностью в сочетании с нарастающей гипертрофией миокарда, мышечной гипотонией, повышенной активностью печеночных ферментов могут являться группой риска по дебюту гликогеновой болезни и требуют исследования крови на активность ферментов, участвующих в синтезе или расщеплении гликогена.

ЛИТЕРАТУРА

1. Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С. ред. Атлас редких болезней. Москва: ПедиатрЪ; 2013: 304.
2. Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С., Сурков А.Н., Гундобина О.С., Вишнева Е.А., Маргиева Т.В., Вашакмадзе Н.Д., Селимзянова Л.Р. Ведение детей с гликогеновой болезнью (нозологические формы с поражением печени). Современные клинические рекомендации. Педиатрическая фармакология. 2020;17(4):303-317. <https://doi.org/10.15690/pf.v17i4.2159>.
3. Бочков Н.П., Гинтер Е.К., Пузырева В.П. Наследственные болезни: национальное руководство. Москва: ГЭОТАР-Медиа; 2012:936.
4. Вайханская Т.Г., Сивицкая Л.Н., Даниленко Н.Г., Сидоренко И.В., Давыденко О.Г. Болезнь Дано-на: редко выявляемое системное заболевание с LAMP2 – кардиомиопатией. Российский кардиологический журнал. 2017;10(150):93-99. <https://doi.org/10.15829/1560-4071-2017-10-93-99>.
5. Гликогеновая болезнь у детей / клинические рекомендации. Союз педиатров России. Москва; 2016:53. URL: http://www.pediatr-russia.ru/sites/default/files/file/kr_pfgb.pdf.
6. Кожокина О.М., Паршева Е.Д. Сравнительный анализ показателей крови при гликогенозах различного типа. Современные научные исследования: технические и естественные науки: сборник материалов XXXIX Международной очно-заочной научно-практической конференции. В 2-х т. Москва: НИЦ «Империя»; 2023:15-19.
7. Литвицкий П.Ф., Мальцева Л.Д. Расстройства углеводного обмена у детей: гипогликемия, гипергликемия, гликогеноз, агликогеноз, гексоземия. Вопросы современной педиатрии. 2017;5(16):362-369. <https://doi.org/10.15690/vsp.v16i5.1800>.
8. Сарыева О.П., Кулида Л.В., Проценко Е.В., Малышева М.В. Кардиомиопатии у детей – клинические, генетические и морфологические аспекты. Российский медико-биологический вестник им. академика И. П. Павлова. 2020;8(1):99-110. <https://doi.org/10.23888/PAVLOVJ202028199-110>.
9. Чагина Е.А., Невежкина Т.А., Козлов С.А. Механизмы мышечно-энергетических нарушений при гликогеновой болезни. Международный журнал гуманитарных и естественных наук. 2023;11-3(86):103-107. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/mehanizmy-myshechno-energeticheskikh-narusheniy-pri-glikogenovoy-bolezni> (дата обращения: 03.04.2026).
10. Nishino I. Autophagic vacuolar myopathy. Semin Pediatr Neurol. 2006;13:90-95. <https://doi.org/10.1016/j.spen.2006.06.004>.
11. Schorderet DF, Cottet S, Lobrinus JA, Borruat FX, Balmer A, Munier FL. Retinopathy in Danon disease. Arch Ophthalmol. 2007;125(2):231-236. <https://doi.org/10.1001/archophth.125.2.231>. PMID: 17296900.
12. Sugie K, Yamamoto A, Murayama K, Oh SJ, Takahashi M, Mora M, Riggs JE, Colomer J, Iturriaga C, Meloni A, Lamperti C, Saitoh S, Byrne E, DiMauro S, Nonaka I, Hirano M, Nishino I. Clinicopathological features of genetically confirmed. Danon disease. Neurology. 2002;58(12):1773-1778. <https://doi.org/10.1212/wnl.58.12.1773>. PMID: 12084876.