

ISSN 0869-0189

# П УЛЬМОНОЛОГИЯ

## PUL'MONOLOGIYA

### RUSSIAN PULMONOLOGY

Том 33, № 2, 2023

Наследственные заболевания легких





Николай Семенович Молчанов  
(1899–1972).

Описание см. на стр. 169, 272



## Научно-практический журнал «Пульмонология»

Официальный печатный орган Российского  
респираторного общества

Свидетельство о регистрации № 75 от 14.09.90

Основан в 1990 году. Выходит 6 раз в год

<https://doi.org/10.18093/0869-0189>

Решением Президиума Высшей аттестационной комиссии Министерства образования и науки Российской Федерации журнал «Пульмонология» внесен в перечень ведущих рецензируемых научных журналов и изданий, в которых должны быть опубликованы основные научные результаты диссертации на соискание ученой степени доктора и кандидата наук

<http://vak.ed.gov.ru>

Журнал индексируется в системах: SCOPUS, Российский индекс научного цитирования, EBSCO, Embase Elsevier, Ulrich's International Periodicals Directory, INIS Collection Search, NLM Catalog, OCLC WorldCat, The British Library, CrossRef, Google Scholar, NLM LokatorPlus и др.

Адрес редакции: 105077, Москва,  
ул. 11-я Парковая, 32, корп. 4, офис 657,  
редакция журнала «Пульмонология»  
тел.: (925) 744-72-98  
e-mail: [pulmo@pulmonology.ru](mailto:pulmo@pulmonology.ru)  
<http://journal.pulmonology.ru>

Ответственный редактор – Пархоменко Т.В.

Научный редактор – Авдеев С.Н.

Редактор – Чувшера Л.В.

Компьютерная верстка – Резниченко А.С.

Художественный редактор – Ефремов П.П.

Подписано в печать 31.03.2023

Формат 60 × 90 1/8. Печать офсетная. Тираж 2 000 экз.

Цена свободная

ООО Научно-практический журнал «Пульмонология»

Отпечатано в типографии ООО «Медиа-Гранд»

152900, Ярославская обл., г. Рыбинск,

ул. Орджоникидзе, 57

© Пульмонология, макет, 2023

Использование материалов журнала в коммерческих целях  
возможно только по согласованию с редакцией

# Содержание

## Передовая статья

Авдеев С.Н., Кондратьева Е.И., Намазова-Баранова Л.С., Куцев С.И.

Наследственные заболевания легких и современные возможности  
генетической диагностики ..... 151

## Оригинальные исследования

Кондратьева Е.И., Воронкова А.Ю., Каширская Н.Ю., Красовский С.А.,  
Старинова М.А., Амелина Е.Л., Авдеев С.Н., Куцев С.И.

Российский регистр пациентов с муковисцидозом: уроки и перспективы ..... 171

Мельяновская Ю.Л., Кондратьева Е.И., Будаева А.М.

Функция ионных каналов эпителиальных клеток при муковисцидозе ..... 182

Кондратьева Е.И., Одинаева Н.Д., Жекайте Е.К., Паснова Е.В., Фатхуллина И.Р.,  
Максимычева Т.Ю., Шерман В.Д., Куцев С.И.

Эффективность CFTR-модуляторов в клинической практике  
(6-месячное наблюдение) ..... 189

Николаева Е.Д., Овсянников Д.Ю., Стрельникова В.А., Поляков Д.П., Тронза Т.В.,  
Карпова О.А., Фатхуллина И.Р., Брагина Е.Е., Щагина О.А., Старинова М.А.,  
Красовский С.А., Киян Т.А., Жекайте Е.К.

Характеристика пациентов с первичной цилиарной дискинезией ..... 198

## Обзоры

Демченко А.Г., Смирнихина С.А.

Культуры реснитчатых клеток для диагностики первичной  
цилиарной дискинезии ..... 210

Мизерницкий Ю.Л., Шатоха П.А., Соколова Л.В.

Болезнь Рандю–Ослера–Вебера (наследственная геморрагическая  
телеангиэктазия) с поражением органов дыхания ..... 216

Волчкова Е.В., Титова О.Н., Кузубова Н.А., Лебедева Е.С.

Потенциальные предикторы тяжелого течения и исхода  
внебольничной пневмонии ..... 225

## Заметки из практики

Краснова М.Г., Мельяновская Ю.Л., Красовский С.А., Булатенко Н.В., Ефремова А.С.,  
Бухарова Т.Б., Гольдштейн Д.В.

Описание клинической картины и оценка функциональной активности  
канала CFTR у пациента с комплексным аллелем [S466X; R1070Q] ..... 233

Зинченко А.В., Гембицкая Т.Е., Бондаренко И.Б.

Первичная цилиарная дискинезия у молодой женщины (трудности периода  
перехода от педиатров во взрослую сеть): клиническое наблюдение ..... 243

Шатоха П.А., Новак А.А., Шудуева А.Р., Мизерницкий Ю.Л., Грознова О.С.

Редкий вариант первичной цилиарной дискинезии в сочетании  
с наследственной геморрагической телеангиэктазией I-го типа:  
клиническое наблюдение ..... 251

Стрельникова В.А., Цвезава А.Г., Овсянников Д.Ю., Жекайте Е.К., Кондакова О.Б.,  
Бережанский П.В., Савостьянов К.В., Горев В.В., Айрапетян М.А., Топилин О.Г.

Первичная цилиарная дискинезия у ребенка с синдромом  
Симпсона–Голаби–Бемеля II типа вследствие мутации гена *OFD1* ..... 259

Авдеев С.Н., Трушенико Н.В., Авдеев И.С., Николенко А.М., Неклюдова Г.В.

Болезнь Берта–Хогга–Дюбе: клинические наблюдения ..... 266

Нуралиева Г.С., Крючкова К.Ю., Анохина В.М., Болотская А.А., Кожневникова М.М.,  
Авдеев И.С., Неклюдова Г.В., Гайнитдинова В.В., Хазиахметова М.Р., Авдеев С.Н.

Клиническое наблюдение за пациентом с синдромом Прадера–Вилли ..... 273

Чучалин А.Г., Амирова Т.О., Бродская О.Н., Баранова А.В., Бутюгина И.Н.

Гиперкапническая форма дыхательной недостаточности у больного  
с немалиновой миопатией ..... 279

## Юбилей

Сергей Николаевич Авдеев. К 55-летию со дня рождения ..... 287

Виктор Павлович Колосов. К 70-летию со дня рождения ..... 288