

Н.П. Шимкова¹, М.А. Снегуренко¹, Е. Юнкевич¹, Н.В. Климина², А.А. Шепина², Л.Е. Ларина¹¹Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация²Морозовская детская городская клиническая больница, Москва, Российская Федерация

Гликогеноз Ib типа в компаунд-гетерозиготном состоянии: клинический случай

Автор, ответственный за переписку:

Шимкова Николь Павловна, студентка Российского национального исследовательского медицинского университета им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет)

Адрес: 117997, Москва, ул. Островитянова, д. 1, стр. 7, тел.: +7 (937) 190-52-79, e-mail: shimkova.nikol@mail.ru

Обоснование. Гликогеноз Ib типа (ГIb) — это наследственное аутосомно-рецессивное орфанное заболевание, связанное с дефицитом транспортного белка транслоказы глюкозо-6-фосфата и приводящее к избыточному накоплению гликогена в печени и других органах. ГIb встречается примерно у 20% пациентов с гликогенозом I типа и характеризуется разнообразием проявлений, что затрудняет диагностику. **Описание клинического случая.** Представлен клинический пример ранней диагностики ГIb у 5-месячного мальчика с отягощенным перинатальным анамнезом. Заболевание было заподозрено в связи с наличием у ребенка персистирующих нейтропении и гипогликемии, а также рецидивирующих бактериальных инфекций. Проведено полноэкзомное секвенирование, на основании которого поставлен диагноз: «ГIb, обусловленный вариантами в гене SLC37A4: с.1108_1109delCT p.Leu370fs и с.85A>G p.Lys29Glu в компаунд-гетерозиготном состоянии». **Заключение.** Представленный клинический случай подчеркивает необходимость ранней диагностики ГIb. Это позволит своевременно начать специфическую терапию и улучшить прогноз для пациентов с данным заболеванием.

Ключевые слова: клинический случай, гликогеноз Ib типа, ранняя диагностика, нейтропения, гипогликемия, рецидивирующие бактериальные инфекции

Для цитирования: Шимкова Н.П., Снегуренко М.А., Юнкевич Е., Климина Н.В., Шепина А.А., Ларина Л.Е. Гликогеноз Ib типа в компаунд-гетерозиготном состоянии: клинический случай. *Педиатрическая фармакология.* 2025;22(2):178–183. doi: <https://doi.org/10.15690/pf.v22i2.2894>

ОБОСНОВАНИЕ

Гликогеноз Ib типа (ГIb) — это наследственное аутосомно-рецессивное орфанное заболевание, связанное с дефицитом транспортного белка транслоказы глюкозо-6-фосфата и приводящее к избыточному накоплению гликогена в печени и других органах. ГIb встречается примерно у 20% пациентов с гликогенозом I типа

и характеризуется разнообразием клинических и лабораторных проявлений, таких как рецидивирующие бактериальные инфекции, задержка физического развития, гепатомегалия, воспалительные заболевания кишечника, аутоиммунные поражения щитовидной железы, нейтропения, гипогликемия, лактатацидоз, гиперурикемия, гиперлипидемия [1–3]. При этом инфекционные ослож-

Nikol P. Shimkova¹, Mariya A. Snegurenko¹, Eva Yunkevich¹, Nataliya V. Klimina², Anastasiya A. Shepina², Lyubov E. Larina¹¹Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation²Morozov Children's City Clinical Hospital, Moscow, Russian Federation

Glycogen Storage Disease Type Ib in the Compound Heterozygous State: Case Report

Background. Glycogen Storage Disease Type Ib (GSDIb) is an inherited autosomal recessive orphan disease associated with a deficiency of the glucose—6-phosphate translocase transport protein and leading to excessive accumulation of glycogen in the liver and other organs. GSDIb occurs in about 20% of patients with type I glycogenosis and is characterized by a variety of manifestations, which makes diagnosis difficult. **Case report:** A clinical example of early diagnosis of GSDIb in a 5-month-old boy with a burdened perinatal history is presented. The disease was suspected due to the presence of persistent neutropenia and hypoglycemia in the child, as well as recurrent bacterial infections. Whole-exome sequencing was performed, on the basis of which the diagnosis was made: “GSDIb caused by variants in the SLC37A4 gene: c.1108_1109delCT p.Leu370fs and c.85A>G p.Lys29Glu in a compound heterozygous state”. **Conclusion.** The presented case report highlights the need for early diagnosis of GSDIb. This will allow timely initiation of specific therapy and improve the prognosis for patients with this disease.

Keywords: case report, glycogen storage disease type Ib, early diagnosis, neutropenia, hypoglycemia, recurrent bacterial infections

For citation: Shimkova Nikol P., Snegurenko Mariya A., Yunkevich Eva, Klimina Nataliya V., Shepina Anastasiya A., Larina Lyubov E. Glycogen Storage Disease Type Ib in the Compound Heterozygous State: Case Report. *Pediatricheskaya farmakologiya — Pediatric pharmacology.* 2025;22(2):178–183. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.15690/pf.v22i2.2894>

нения у пациентов с Г1в не только являются следствием нейтропении, но и ассоциированы с функциональными дефектами нейтрофилов и моноцитов: снижением их двигательной способности и активности [1, 2].

Учитывая вызываемые тяжелые клинические и лабораторные изменения, Г1в является тем заболеванием, которое часто протекает с неудовлетворительным прогнозом [1, 4]. Поэтому одна из задач, встающих перед современной медициной, — это повышение осведомленности о гликогеновой болезни, ее максимально ранняя диагностика и начало лечения. Именно эти мероприятия будут способствовать снижению смертности пациентов с Г1в. Доказано, что при достижении нормального уровня глюкозы состояние пациентов и их лабораторные показатели значительно улучшаются, а также снижается риск развития тяжелых осложнений, например острой почечной и печеночной недостаточности [1].

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР

О пациенте

Представлен клинический пример пациента Т., мальчик.

31.08.2024 (5 мес) поступил в Морозовскую детскую городскую клиническую больницу (МДГКБ) с жалобами на покраснение и отек верхней губы. Было проведено вскрытие и дренирование абсцесса. 01.09.2024 появились лихорадка до 39 °С, снижение аппетита, эпизоды гипогликемии. В клиническом анализе крови (ОАК) выявлен агранулоцитоз.

Из анамнеза известно, что ребенок от первой беременности, протекавшей с угрозой преждевременных родов во II триместре. От родителей с неотягощенной наследственностью. Роды на 40-й нед путем кесарева сечения по причине хронической фетальной гипоксии, околоплодные воды зеленые. Масса при рождении — 3810 г, длина тела — 53 см. По шкале APGAR — 8/9 баллов. Диагностирована врожденная пневмония.

На 2-е сут жизни переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных (ОРИТН) из-за нарастающей дыхательной недостаточности, интубирован. С целью купирования пневмонии проведен курс антибактериальной терапии (ампициллин + сульбактам, 70 мг/кг; гентамицин, 4 мг/кг/сут). На 4-е сут экстубирован, на 5-е сут переведен из ОРИТН в неонатологическое отделение для продолжения лечения. Курс антибактериальной терапии завершен на 9-е сут жизни. Имела место преходящая неонатальная гипогликемия. В анализах крови отмечались нарастающая нейтропения (от 672 до 530 × 10⁹/л за время госпитализации), гипогликемия. Выписан на 15-е сут жизни с рекомендациями проведения ОАК для контроля лейкоцитарной формулы через 5–7 дней с определением дальнейшей тактики ведения по результатам обследования.

В возрасте 1 мес в контрольном ОАК: нейтропения с нарастанием (447 × 10⁹/л), в связи с чем повторно госпитализирован в неонатологическое отделение МДГКБ.

Грудное вскармливание по требованию. При нехватке грудного молока докорм безлактозной адаптированной молочной смесью до 100 мл 5–6 раз в сутки.

Физикальная диагностика

На момент последней госпитализации: длина тела — 68 см, масса тела — 8,3 кг, ИМТ — 17,9, площадь поверхности тела — 0,4 м². Физическое развитие соответствует возрасту.

При осмотре обращали на себя внимание:

- бледность кожных покровов;
- повязка на верхней губе с геморрагическим пропитыванием (после вскрытия и дренирования абсцесса);
- белый налет на языке;
- увеличенный, выступающий живот, мягкий и безболезненный при пальпации;
- печень, выступающая из-под края реберной дуги на 2,5 см, селезенка не пальпировалась;
- стул полуоформленный, разжиженный, со слизью, прожилками крови, желтый.

Диагностические процедуры

Клинический анализ крови (2–5-е сут жизни) — отмечалась нейтропения с тенденцией к нарастанию (нейтрофилы 0,672–0,604–0,530 × 10⁹/л).

Госпитализация в неонатологическое отделение в возрасте 1 мес

Клинический анализ крови: сохранялась нейтропения (нейтрофилы 0,447 × 10⁹/л). Миелограмма: бласты до 3,4%. Гранулоцитопоз изменен: сужение до 25,5%, задержка созревания нейтрофилов. Лимфоцитопоз изменен: клетки лимфоидного ряда составили 61,6%. Эритроцитопоз сохранен. Эритроцитопоз нормобластный. Задержка созревания эритрокариоцитов на базофильных формах. Мегакариоциты в пределах референсных значений, шнуровка тромбоцитов сохранена. Клетки злокачественных новообразований не найдены.

УЗИ органов брюшной полости (ОБП): признаки выраженных диффузных изменений паренхимы печени с увеличением ее линейных размеров.

Консультация иммунолога: проведено обследование иммунологического статуса — уровень общих иммуноглобулинов А, М, G и клеточного иммунитета в пределах референсных значений, KREC и TREC в норме.

Консультация генетика: на основании клинико-анамнестических данных, результатов лабораторных и инструментальных исследований дифференциальная диагностика проводится среди врожденных нейтропений. Рекомендовано: полное секвенирование экзема.

Молекулярно-генетическое исследование — полное секвенирование экзема: выявлены варианты в гене *SLC37A4*: *c.1108_1109delCT p.Leu370fs, c.85A>G p.Lys29Glu* в компаунд-гетерозиготном состоянии. У матери ребенка выявлен вариант *11-119025270-CAG-C (ENST00000357590:c.1108_1109delCT, p.Leu370fs)* в гене *SLC37A4* в гетерозиготном состоянии. У отца ребенка выявлен вариант *11-119029285-T-C (ENST00000357590:c.85A>G, p.Lys29Glu)* в гене *SLC37A4* в гетерозиготном состоянии. Таким образом, подтвержден диагноз: «Гликогеноз тип Ib в компаунд-гетерозиготном состоянии».

Госпитализация в возрасте 5 мес

Клинический анализ крови: нейтропения (0,58 × 10⁹/л), лимфоцитоз (9,56 × 10⁹/л), моноцитоз (1,99 × 10⁹/л), тромбоцитоз (528 × 10⁹/л), эпизод гипогликемии (3,3 ммоль/л).

УЗИ органов брюшной полости: признаки увеличения линейных размеров печени и селезенки, умеренно выраженных диффузных изменений паренхимы печени.

УЗИ почек, ЭЭГ, ЭхоКГ: патологии не выявлено.

Клинический диагноз

Основной диагноз: E74.0 Гликогеноз тип Ib, обусловленный вариантами в гене *SLC37A4*: *c.1108_1109delCT*

p.Leu370fs, c.85A>G p.Lys29Glu в компаунд-гетерозиготном состоянии.

Сопутствующие заболевания: L02.0 Абсцесс верхней губы. D70 Агранулоцитоз.

Дифференциальная диагностика

Дифференциальная диагностика проводилась среди заболеваний, для которых характерна врожденная нейтропения. В круг дифференциальных диагнозов также включены наследственные синдромы, которым свойственна нейтропения (в том числе анемия Блекфана – Даймонда, синдромы Швахмана – Даймонда, Пирсона и др.). Однако клинических данных для постановки диагноза на момент осмотра недостаточно, в связи с чем генетиком было рекомендовано выполнение генетического панельного исследования, однако в период наблюдения ребенка его проведение не представлялось возможным. В возрасте 1 мес было выполнено полное секвенирование экзома, по результатам которого выставлен окончательный диагноз.

Медицинские вмешательства

В возрасте 1 мес был госпитализирован в неонатологическое отделение МДГКБ с сохраняющейся нейтропенией при контрольных лабораторных исследованиях (нейтрофилы $0,447 \times 10^9/\text{л}$ от 22.04.2024).

Была начата стимуляция лейкопоза гранулоцитарным колониестимулирующим фактором (Г-КСФ). За время нахождения в отделении стимуляция лейкопоза проводилась 6 раз в дозе 5–10 мкг/кг без явного эффекта. Динамика уровня нейтрофилов на фоне стимуляции Г-КСФ отражена на рис. 1. Учитывая агранулоцитоз, была проведена терапия внутривенным иммуноглобулином 1,5 г/кг.

В возрасте 5 мес ребенок поступил в МДГКБ с жалобами на покраснение и отек верхней губы. Было проведено вскрытие и дренирование абсцесса. Назначена антибактериальная терапия (цефтриаксон 50 мг/кг/сут, клиндамицин 10 мг/кг/сут).

Проведены инъекции Г-КСФ 80 мкг 31.08, 01.09 и 6.09 с положительным эффектом, уровни нейтрофилов представлены в таблице.

Для коррекции гипогликемии проводилась инфузионная терапия 10% раствором декстрозы.

Прогноз

Прогноз благоприятный, поскольку верный диагноз был поставлен в максимально ранние сроки, что позволило начать специфическую терапию.

Временная шкала

Хронология ключевых событий представлена на рис. 2.

ОБСУЖДЕНИЕ

Г1b обусловлен мутацией гена *SLC17A4*, кодирующего микросомальный транспортный белок транслоказы глюкозо-6-фосфатазы (Т1), и связан с избыточным накоплением гликогена нормальной структуры в печени, почках и слизистой оболочке кишечника [1, 5]. Все субстраты и продукты реакций, катализируемые Т1, должны проходить через эндоплазматический ретикулум, поскольку там расположен активный центр данного фермента. Нейтропения и нарушение функции нейтрофилов относятся к специфическим проявлениям Г1b. Согласно источникам, недостаточность нейтрофилов может быть следствием нарушения транспорта глюкозы через клеточную мембрану полиморфноядерных лейкоцитов, поскольку транспорт глюкозо-6-фосфата играет существенную роль в процессах антиоксидантной защиты [6, 7].

Пациенты с нейтропенией находятся в группе риска тяжелых инфекционных осложнений по причине иммунной дисфункции. Для детей с Г1b характерны рецидивирующие отиты, гингивиты и абсцессы кожи [8]. Специфическим проявлением также являются воспалительные заболевания кишечника (крупноподобный колит), пациенты жалуются на диарею, лихорадку и язвы на слизистых оболочках [5, 9]. В некоторых случаях тяжелого поражения печени (аденомы, гепатоцеллюлярные

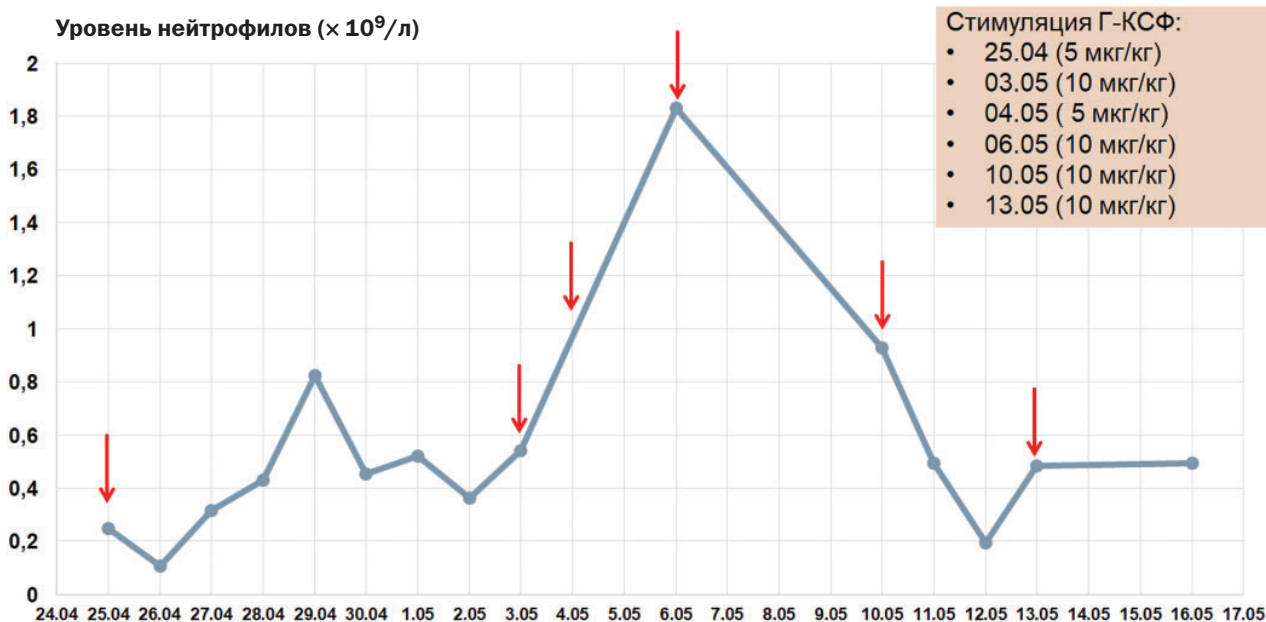


Рис. 1. Временная шкала уровня нейтрофилов при стимуляции Г-КСФ в возрасте 1 мес

Примечание. Г-КСФ — гранулоцитарный колониестимулирующий фактор.

Fig. 1. Timeline of neutrophil levels during G-CSF stimulation at the age of 1 month

Note. G-CSF (Г-КСФ) — granulocyte colony-stimulating factor.

Таблица. Временная шкала уровня нейтрофилов при стимуляции Г-КСФ в возрасте 5 мес

Table. Timeline of neutrophil levels during G-CSF stimulation at the age of 5 months

Дата	Доза Г-КСФ (мкг/кг)	Уровень нейтрофилов	
31.08.2024	10	4,7%	0,58
01.09.2024	10	–	0,58
02.09.2024	–	13,5%	2,32
05.09.2024	–	2,9%	0,25
06.09.2024	10	–	
07.09.2024	–	7,4%	0,75

Примечание. Г-КСФ — гранулоцитарный колониестимулирующий фактор.

Note. G-CSF (Г-КСФ) — granulocyte colony-stimulating factor.

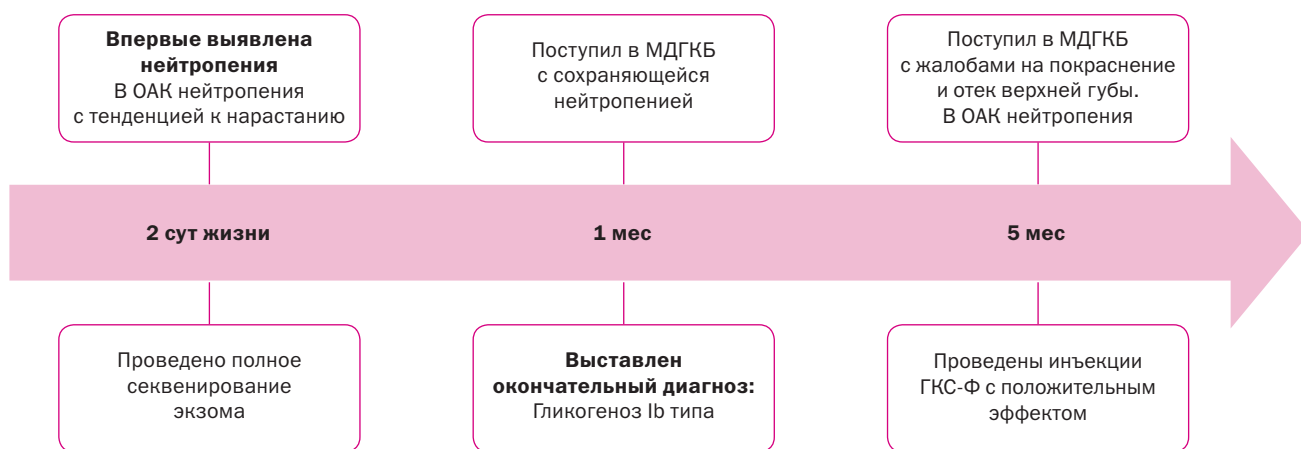


Рис. 2. Пациент Т.: хронология течения болезни, ключевые события и прогноз

Примечание. ОАК — общий анализ крови; МДГКБ — Морозовская детская городская клиническая больница; Г-КСФ — гранулоцитарный колониестимулирующий фактор.

Fig. 2. Patient T.: chronology of the course of the disease, key events and prognosis

Note. CBC (ОАК) — complete blood count; МСССН (МДГКБ) — Morozov Children’s City Clinical Hospital, G-CSF (Г-КСФ) — granulocyte colony-stimulating factor.

карциномы, цирроз) больным требуется ортотопическая трансплантация печени, и хотя после этого возможно улучшение биохимических показателей крови, проблему нейтропении трансплантация не разрешает [10, 11].

Первой линией терапии Гb является диетотерапия. При коррекции питания необходимо исключить из рациона пищевой сахар, так как его употребление усугубит лактатацидоз. Рекомендуются снизить употребление жиров в суточном рационе для коррекции дислипидемии, а также избегать длинных интервалов между приемами пищи для предотвращения гипогликемии [1].

На сегодняшний день для корректировки нейтропении и снижения риска рецидивов инфекционных заболеваний пациентам назначают рекомбинантный Г-КСФ [12, 13]. Это позволяет улучшить прогноз заболевания, снизив метаболические нарушения и рецидивы воспалительных процессов [2, 12].

На данный момент опубликованы результаты успешного применения эмпаглифлозина — ингибитора натрий-зависимого переносчика глюкозы 2-го типа. В результате у многих пациентов снижалось количество нейтрофилов и урежались эпизоды гипогликемии. Положительный эффект данного препарата у взрослых и детей позволял уменьшать дозу Г-КСФ, что способствовало улучшению клинической картины [14, 15].

Однако данному пациенту эмпаглифлозин не назначался, и гипогликемия корректировалась только путем

инфузионной терапии 10% декстрозы, возможно, это стало причиной более позднего наступления улучшения. В представленном клиническом случае у ребенка с выраженной нарастающей нейтропенией лечение было направлено на купирование инфекционного процесса и стимуляцию лейкопоза Г-КСФ в дозе до 10 мкг/кг многократно, удовлетворительные результаты наступили после 5 мес жизни.

Описаны возможности терапии Гb с помощью применения аденоассоциированных вирусных векторов для введения транслоказы глюкозо-6-фосфата и трансплантации гепатоцитов для улучшения метаболических показателей [16]. Предварительные результаты испытаний на животных оказались многообещающими, что предполагает использование генной терапии в перспективе у людей.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Гb — тяжелая генетическая патология, имеющая вариабельность в клинических проявлениях. Трудности молекулярно-генетической диагностики данного заболевания, а также дифференциальной диагностики между типами гликогеновой болезни повышают риск допущения ошибки в оценке прогноза и назначении дальнейшей терапии. Своевременное и оптимально подходящее лечение позволит пациентам с Гb сохранить качество жизни.

ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ

При поступлении в стационар мама ребенка подписала информированное согласие на использование персональных данных. В данной статье данные ребенка максимально деперсонализированы.

INFORMED CONSENT

Upon admission to the hospital, the child's mother signed an informed consent to the use of personal data. The child's data is maximally depersonalized.

ВКЛАД АВТОРОВ

Н.П. Шимкова — сбор и обработка медицинских данных, составление таблиц и графиков представленных результатов, написание статьи, итоговая переработка статьи.

М.А. Снегуренко — анализ медицинской документации, обзор научных публикаций по теме статьи, написание статьи, итоговая переработка статьи.

Е. Юнкевич — работа с отечественной и зарубежной научной литературой, формирование выводов исследования, написание текста статьи, итоговая переработка статьи.

Н.В. Климина — лечащий врач, клиничко-диагностическая работа, утверждение окончательного варианта статьи.

А.А. Шепина — лечащий врач, клиничко-диагностическая работа, утверждение окончательного варианта статьи.

Л.Е. Ларина — редактирование и утверждение окончательного варианта статьи для публикации.

AUTHORS' CONTRIBUTION

Nikol P. Shimkova — collection and processing of medical data, compilation of tables and graphs of the presented results, writing, final revision.

Mariya A. Snegurenko — analysis of medical documentation, review of scientific publications on the topic of the article, writing, final revision.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ / REFERENCES

1. Гликогеновая болезнь у детей: клинические рекомендации / Союз педиатров России. — Минздрав России; 2016. — 53 с. [*Glikogenovaya bolezny' u detei*: Clinical guidelines. Union of Pediatricians of Russia. Ministry of Health of Russian Federation; 2016. 53 p. (In Russ).]
2. Сурков А.Н., Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С. и др. Болезнь накопления гликогена Ib типа: современное понимание патогенеза нейтропении и перспективы ее лечения эмпагифлозином // *Педиатрическая фармакология*. — 2023. — Т. 20. — № 5. — С. 498–506. — doi: <https://doi.org/10.15690/pf.v20i5.2646> [Surkov AN, Baranov AA, Namazova-Baranova LS, et al. Glycogen storage disease type Ib: modern understanding of the pathogenesis of neutropenia and prospects for its treatment with empagliflozin. *Pediatricskaya farmakologiya — Pediatric pharmacology*. 2023;20(5):498–506. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.15690/pf.v20i5.2646>]
3. Dale DC, Bolyard AA, Marrero T, et al. Neutropenia in glycogen storage disease Ib: outcomes for patients treated with granulocyte colony-stimulating factor. *Curr Opin Hematol*. 2019;26(1):16–21. doi: <https://doi.org/10.1097/MOH.0000000000000474>
4. Гимаев И.А., Бондарь В.А., Лушникова Е.Ю. и др. Гликогеновая болезнь 1b типа: медико-социальная настороженность // *Медико-социальная экспертиза и реабилитация*. — 2020. — Т. 23. — № 1. — С. 57–62. — doi: <https://doi.org/10.17816/MSER34225> [Gimaev IA, Bondar VA, Lushnikova EY, et al. Glycogen-storage disease type 1b: medical and social alertness. *Medical and Social Expert Evaluation and Rehabilitation*. 2020;23(1):57–62. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.17816/MSER34225>]
5. Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С., Сурков А.Н. и др. Ведение детей с гликогеновой болезнью (нозологические формы с поражением печени). Современные клинические рекомендации // *Педиатрическая фармакология*. — 2020. —

Eva Yunkevich — work with domestic and foreign scientific literature, formation the conclusions of the study, writing, final revision.

Nataliya V. Klimina — attending physician, clinical diagnostic work, approval of the final version of the article.

Anastasiya A. Shepina — attending physician, clinical diagnostic work, approval of the final version of the article.

Lyubov E. Larina — editing and approval of the final version of the article.

ИСТОЧНИК ФИНАНСИРОВАНИЯ

Отсутствует.

FINANCING SOURCE

Not specified.

РАСКРЫТИЕ ИНТЕРЕСОВ

Авторы статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов, о котором необходимо сообщить.

DISCLOSURE OF INTEREST

Not declared.

ORCID

Н.П. Шимкова

<https://orcid.org/0009-0001-6896-6050>

М.А. Снегуренко

<https://orcid.org/0009-0004-0404-813X>

Е. Юнкевич

<https://orcid.org/0009-0009-4302-2748>

Л.Е. Ларина

<https://orcid.org/0000-0002-0735-7139>

Н.В. Климина

<https://orcid.org/0009-0006-8765-6193>

А.А. Шепина

<https://orcid.org/0009-0000-1548-4018>

17. — № 4. — С. 303–317. — doi: <https://doi.org/10.15690/pf.v17i4.2159> [Baranov AA, Namazova-Baranova LS, Surkov AN, et al. Management of Children with Glycogen Storage Disease (Liver Involvement Forms). Best Practice Guidelines. *Pediatricskaya farmakologiya — Pediatric pharmacology*. 2020;17(4):303–317. doi: <https://doi.org/10.15690/pf.v17i4.2159>]
6. Gümüş E, Özen H. Glycogen storage diseases: An update. *World J Gastroenterol*. 2023;29(25):3932–3963. doi: <https://doi.org/10.3748/wjg.v29.i25.3932>
7. Leuzzi R, Bánhegyi G, Kardon T, et al. Inhibition of microsomal glucose-6-phosphate transport in human neutrophils results in apoptosis: a potential explanation for neutrophil dysfunction in glycogen storage disease type 1b. *Blood*. 2003;101(6):2381–2387. doi: <https://doi.org/10.1182/blood-2002-08-2576>
8. Dababneh R, Shawabkeh A, Gharaibeh S, et al. Periodontal Manifestation of Type Ib Glycogen Storage Disease: A Rare Case Report. *Clin Adv Periodontics*. 2020;10(3):150–154. doi: <https://doi.org/10.1002/cap.10112>
9. Saltik-Temizel IN, Koçak N, Ozen H, et al. Inflammatory bowel disease-like colitis in a young Turkish child with glycogen storage disease type 1b and elevated platelet count. *Turk J Pediatr*. 2005;47(2):180–182.
10. Готье С.В., Цирульникова О.М., Мнацаканян Д.С. и др. Трансплантация печени у детей с болезнями накопления гликогена: оценка риска и необходимости ее проведения // *Вестник трансплантологии и искусственных органов*. — 2013. — Т. 15. — № 1. — С. 67–74. — doi: <https://doi.org/10.15825/1995-1191-2013-1-67-74> [Gautier SV, Tsurulnikova OM, Mnatsakanyan DS, et al. Liver transplantation in children with glycogen storage diseases: risk assessment and necessity of this procedure. *Russian Journal of Transplantation and Artificial Organs*. 2013;15(1):67–74. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.15825/1995-1191-2013-1-67-74>]

11. Martin AP, Bartels M, Schreiber S, et al. Successful staged kidney and liver transplantation for glycogen storage disease type Ib: A case report. *Transplant Proc.* 2006;38(10):3615–3619. doi: <https://doi.org/10.1016/j.transproceed.2006.10.160>

12. Visser G, Rake JP, Labrune P, et al. Consensus guidelines for management of glycogen storage disease type 1b — European Study on Glycogen Storage Disease Type 1. *Eur J Pediatr.* 2002;161(Suppl 1):S120–S123. doi: <https://doi.org/10.1007/s00431-002-1017-6>

13. Visser G, Rake JP, Fernandes J, et al. Neutropenia, neutrophil dysfunction, and inflammatory bowel disease in glycogen storage disease type Ib: results of the European Study on Glycogen Storage Disease type I. *J Pediatr.* 2000;137(2):187–191. doi: <https://doi.org/10.1067/mpd.2000.105232>

14. Wortmann SB, Van Hove JLK, Derks TGJ, et al. Treating neutropenia and neutrophil dysfunction in glycogen storage disease type Ib with an SGLT2 inhibitor. *Blood.* 2020;136(9):1033–1043. doi: <https://doi.org/10.1182/blood.2019004465>

15. Rossi A, Miele E, Fecarotta S, et al. Crohn disease-like enterocolitis remission after empagliflozin treatment in a child with glycogen storage disease type Ib: a case report. *Ital J Pediatr.* 2021;47(1):149. doi: <https://doi.org/10.1186/s13052-021-01100-w>

16. Yiu WH, Pan CJ, Allamarvdasht M, et al. Glucose-6-phosphate transporter gene therapy corrects metabolic and myeloid abnormalities in glycogen storage disease type Ib mice. *Gene Ther.* 2007;14(3):219–226. doi: <https://doi.org/10.1038/sj.gt.3302869>

Статья поступила: 09.02.2025, принята к печати: 16.04.2025
The article was submitted 09.02.2025, accepted for publication 16.04.2025

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ / ABOUT THE AUTHORS

Шимкова Николь Павловна, студентка [**Nikol P. Shimkova**, student]; **адрес:** 117997, г. Москва, ул. Островитянова, д. 1, стр. 7 [**address:** 1, Ostrovityanova Str., building 7, Moscow, 117997, Russian Federation]; **телефон:** +7 (937)190-52-79; **e-mail:** shimkova.nikol@mail.ru

Снегуренко Мария Антоновна, студентка [**Maria A. Snegurenko**, student]; **e-mail:** snezhinka8328@mail.ru

Юнкевич Ева, студентка [**Eva Yunkevich**, student]; **e-mail:** jevajunkevich@gmail.com

Климина Наталья Васильевна [**Natalia V. Klimina**, MD]; **e-mail:** glory-n@ya.ru

Шепина Анастасия Александровна [**Anastasia A. Shepina**, MD]; **e-mail:** shepinastja95@gmail.com

Ларина Любовь Евгеньевна, к.м.н. [**Liubov E. Larina**, MD, PhD]; **e-mail:** yaginia@gmail.com; **eLibrary SPIN:** 4866-4339