

Маянская С.Д.¹, Булашова О.В.¹, Мухитова Э.И.², *Хазова Е.В.¹

ПОРАЖЕНИЕ СЕРДЦА ПРИ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА (КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ)

¹ФГБОУ ВО Казанский ГМУ Минздрава России,

ул. Бутлерова д.49, г. Казань 420012, Республика Татарстан, Российская Федерация;

²ГАУЗ «Городская клиническая больница №7 им. М.Н. Садыкова г. Казани»,

ул. Маршала Чуйкова, д.54, г. Казань 420103, Республика Татарстан, Российская Федерация.

Сведения об авторах:

***Автор, ответственный за переписку:** Хазова Елена Владимировна, д.м.н., доцент, кафедра пропедевтики внутренних болезней им. профессора С.С. Зимницкого, ФГБОУ ВО «КГМУ» Минздрава России, ул. Бутлерова д. 49, г. Казань, Республика Татарстан, Российская Федерация, e-mail: hazova_elena@mail.ru, ORCID: 0000-0001-8050-2892

Маянская Светлана Дмитриевна, д.м.н., профессор, кафедра госпитальной терапии, ФГБОУ ВО «КГМУ» Минздрава России, г. Казань, Российская Федерация, e-mail: smayanskaya@mail.ru, ORCID: 0000-0001-6701-5395

Булашова Ольга Васильевна, д.м.н., профессор, кафедра пропедевтики внутренних болезней им. профессора С.С. Зимницкого, ФГБОУ ВО «КГМУ» Минздрава России, г. Казань, Российская Федерация, e-mail: boulashova@yandex.ru, ORCID: 0000-0002-7228-5848

Мухитова Эльза Илхамовна, врач-кардиолог, кардиологическое отделение №4, ГКБ №7 им. М.Н. Садыкова, г. Казань, Российская Федерация, e-mail: elza100487@mail.ru, ORCID: 0000-0002-0950-0277

РЕЗЮМЕ

Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна – это распространенная Х-сцепленная рецессивная миопатия, детерминированная мутацией гена, кодирующего дистрофин. Миодистрофия Дюшенна сопровождается поражением сердечной мышцы с нарушением проводимости и ритма сердца, развитием дилатационной кардиомиопатии, которая может протекать бессимптомно. Развитие сердечной недостаточности определяет неблагоприятный прогноз пациентов с дистрофией Дюшенна. Недостаточная осведомленность врачей об особенностях поражения сердца при дистрофии Дюшенна создаёт предпосылки для описания интересных клинических наблюдений. В статье представлено клиническое наблюдение развития дилатационной кардиомиопатии и сердечной недостаточности с низкой фракцией выброса

левого желудочка у пациента мужского пола 19 лет с миодистрофией Дюшенна. Описывается динамика прогрессирования миодистрофии Дюшенна с момента постановки диагноза до развития декомпенсации сердечной недостаточности. Представлены данные клинического течения, лабораторные параметры, данные электрокардиографии и эхокардиографии в динамике. Приведены диагностические критерии дистрофии Дюшенна, перспективы терапии, направленной на исправление генетического дефекта путём замены, модификации или репарации гена дистрофина. Представленный случай демонстрирует необходимость персонализированного мультидисциплинарного подхода к пациенту с миодистрофией Дюшенна, с участием хирурга-ортопеда, пульмонолога, кардиолога, эндокринолога, офтальмолога.

Ключевые слова: прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна, дилатационная кардиомиопатия, сердечная недостаточность, ЭКГ признаки, клинический случай

Вклад авторов: Все авторы подтверждают соответствие своего авторства согласно международным критериям ICMJE. Авторский вклад (по системе Credit): Маянская С.Д. – концептуализация, проведение исследования, визуализация, руководство исследованием; Булашова О.В. – создание рукописи и её редактирование; Мухитова Э.И. – создание черновика рукописи, ресурсы; Хазова Е.В. – создание рукописи и её редактирование, методология, визуализация.

Этическая экспертиза. Авторы получили письменное согласие пациента на анализ и публикацию медицинских данных.

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Источник финансирования. Авторы заявляют об отсутствии финансирования при проведении исследования.

 HAZOVA_ELENA@MAIL.RU

Для цитирования: Маянская С.Д., Булашова О.В., Мухитова Э.И., Хазова Е.В. Поражение сердца при прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна (клиническое наблюдение). Евразийский кардиологический журнал. 2026;(1):64-69. <https://doi.org/10.38109/2225-1685-2026-1-64-69>

Рукопись получена: 02.07.2025 | Рецензия получена: 27.10.2025 | Принята к публикации: 21.01.2026

© Группа авторов, 2026

Данная статья распространяется на условиях «открытого доступа», в соответствии с лицензией CC BY-NC-SA 4.0 («Attribution-NonCommercial-ShareAlike» / «Атрибуция-Некоммерчески-Сохранение Условий» 4.0), которая разрешает неограниченное некоммерческое использование, распространение и воспроизведение на любом носителе при условии указания автора и источника. Чтобы ознакомиться с полными условиями данной лицензии на русском языке, посетите сайт: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/deed.ru>

Svetlana D. Mayanskaya¹, Olga V. Bulashova¹, Elza I. Mukhitova², *Elena V. Khazova¹

HEART FAILURE IN DUCHENNE'S PROGRESSIVE MUSCULAR DYSTROPHY (CASE REPORT)

¹KAZAN STATE MEDICAL UNIVERSITY,
ST. BUTLEROVA 49, KAZAN 420012, RUSSIAN FEDERATION
²M.N. SADYKOV CITY CLINICAL HOSPITAL No 7,
54 M. CHUIKOVA ST., KAZAN 420103, RUSSIAN FEDERATION

Information about authors:

***Corresponding author: Elena V. Khazova**, Dr. of Scien. (Med.), Associate Professor, S.S. Zimnitsky Department of Propaedeutics of Internal Diseases, Kazan State Medical University, st. Butlerova 49, Kazan 420012, Russian Federation, e-mail: hazova_elena@mail.ru, ORCID: 0000-0001-8050-2892

Svetlana D. Mayanskaya, Dr. of Scien. (Med.), Professor, Department of Hospital Therapy, Kazan State Medical University, Kazan, Russian Federation, e-mail: smayanskaya@mail.ru, ORCID: 0000-0001-6701-5395

Olga V. Bulashova, Dr. of Scien. (Med.), Professor, S.S. Zimnitsky Department of Propaedeutics of Internal Diseases, Kazan State Medical University, Kazan, Russian Federation, e-mail: boulashova@yandex.ru, ORCID: 0000-0002-7228-5848

Elza I. Mukhitova, cardiologist, cardiology department No. 4, M.N. Sadykov City Clinical Hospital No. 7, Kazan, Russian Federation, e-mail: elza100487@mail.ru, ORCID: 0000-0002-0950-0277

SUMMARY

Progressive Duchenne muscular dystrophy is a common X-linked recessive myopathy caused by a mutations in the gene encoding dystrophin. Duchenne muscular dystrophy is characterized by damage to the heart muscle with conduction and rhythm disturbances, and the development of dilated cardiomyopathy, which may be asymptomatic. The development of heart failure determines the unfavorable prognosis of patients with Duchenne muscular dystrophy. Insufficient awareness of physicians about the characteristics of heart damage in Duchenne muscular dystrophy creates the prerequisites for describing interesting clinical observations. The article presents a clinical observation of the development of dilated cardiomyopathy and heart failure with a low left ventricular ejection fraction in a 19-year-old male patient with Duchenne muscular dystrophy.

The dynamics of Duchenne muscular dystrophy progression from the moment of diagnosis to the development of decompensated heart failure are described. The article presents clinical course data, laboratory parameters, electrocardiography and echocardiography data in dynamics. The article presents diagnostic criteria for Duchenne muscular dystrophy, prospects for therapy aimed at correcting the genetic defect by replacing, modifying or repairing the dystrophin gene. The presented case demonstrates the need for a personalized multidisciplinary approach to a patient with Duchenne muscular dystrophy, with the participation of an orthopedic surgeon, pulmonologist, cardiologist, endocrinologist, and ophthalmologist.

Keywords: progressive Duchenne muscular dystrophy, dilated cardiomyopathy, heart failure, ECG signs, case report

Authors' contributions. All authors meet the ICMJE criteria for authorship, participated in the preparation of the article, the collection of material and its processing. Credit author statement: Svetlana D. Mayanskaya – conceptualization, investigation, writing – review & editing, visualization, supervision; Olga V. Bulashova – writing – review & editing; Elza I. Mukhitova – writing – original draft, resources; Elena V. Khazova – writing – review & editing, methodology, visualization.

Ethical review. The authors obtained written consent from the patient for the analysis and publication of medical data.

Conflict of Interest. The authors declare no obvious or potential conflicts of interest related to the publication of this article.

Funding for the article. The authors declare that they received no funding for this study.

✉ HAZOVA_ELENA@MAIL.RU

For citation: Svetlana D. Mayanskaya, Olga V. Bulashova, Elza I. Mukhitova, Elena V. Khazova. Heart failure in Duchenne's progressive muscular dystrophy (case report). Eurasian heart journal. 2026;(1):64-69 (In Russ.). <https://doi.org/10.38109/2225-1685-2026-1-64-69>

Received: 02.07.2025 | **Revision Received:** 27.10.2025 | **Accepted:** 21.01.2026

© Collective of authors, 2026

This is an open access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution-NonCommercial-ShareAlike 4.0 International (CC BY-NC-SA 4.0) License (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original author and source are credited.

ВВЕДЕНИЕ

Миодистрофия Дюшенна (МД) относится к орфанным прогрессирующим наследственным заболеваниям мышечной системы (в среднем, 13–33 случая на 100 000 родившихся) с рецессивным типом наследования, сцепленным с X-хромосомой [1]. Мутация гена DMD приводит к дефициту белка дистрофина, отвечающего за соединение цитоскелета мышечного волокна с базальной пластинкой (внеклеточного матрикса) через белковый комплекс, что вызывает прогрессирующую гибель миофибрилл и замещение их жировой или соединительной тканью, приводя к псевдогипертрофии [1]. Одним из диагностических критериев МД является раннее значительное (в 50–100 раз) повышение уровня креатинфосфокиназы (КФК) к третьему году жизни. Биопсия мышцы выявляет патологические вариации калибра мышечных волокон, изолированные или групповые некрозы волокон с макрофагами, элементами дегенерации, часто с центральными ядрами, с нарастанием объёма жировой и соединительной ткани с прогрессированием заболевания. Диагноз подтверждают при отсутствии дистрофина при иммуногистохимическом окрашивании [2].

Примечательно, что ранний этап развития ребёнка обычно проходит без видимых отклонений, до 3-летнего возраста родители могут отметить замедление развития навыков стояния и ходьбы. Верифицируется диагноз МД чаще в возрасте 4,6 года [1], после 6 лет отмечается нарастание мышечной слабости, проксимальной атрофии, ретракции ахилловых сухожилий, кифосколиоза, использование маневра Гауэрса¹. Поражение мышц, зачастую симметрично [3]. Зависимость от инвалидной коляски наступает к 10 годам. Дисфункция гладкой мускулатуры пищеварительного тракта сопутствует 21%, мочевыводящих путей – 6% пациентам с 15 лет; сердечная недостаточность (СН) – 15% пациентам, достигшим 21,5 года [1]. У 60% пациентов с МД отмечается лёгкая умственная отсталость. К обязательным признакам МД относят снижение жизненной ёмкости лёгких (ЖЕЛ), обусловленной бронхообструктивным синдромом [3]. Кардиомиопатию при МД связывают с прогрессирующим ухудшением проводимости в пейсмекерной зоне миокарда и дилатацией полостей сердца, приводим к нарушениям ритма и проводимости, тяжёлой СН [3, 4]. Типичным изменением на электрокардиограмме (ЭКГ) при МД считают отношение R/S более 1 в отведении V₁, узкий глубокий зубец Q в левых грудных отведениях и RSR', либо зазубренный зубец R в V₁ [4].

Прогноз пациентов с МД крайне неблагоприятный, с летальным исходом на 2–3-м десятилетии жизни, при своевременной вентиляционной поддержке – на 4-м. Ведущей причиной смерти являются прогрессирующая дыхательная и СН, реже жизнеугрожающие аритмии [3].

Представляем клинический пример кардиомиопатии у пациента с МД, после получения информированного согласия на обследование и разрешение публикации персональной медицинской информации в обезличенной форме. Уникальность представленного случая миодистрофии Дюшенна в поздней неамбулаторной стадии определяется агрессивностью течения кардиомиопатии, обусловленной дефицитом белка дистрофина с критическим снижением фракции выброса (ФВ) левого желудочка (ЛЖ) со сроком дожития пациента до 22 лет, что, в принципе, встречается не так уж и часто, хотя современная медицина позволяет продлить течение заболевания даже до 30 и более лет [5].

Пациент Н., 19 лет находился на лечении в ГАУЗ «РКБ МЗ РТ» с 29.12.2015 г. по 12.01.2016 г., после экстренной госпитализации в отделение кардиологии с пребыванием в отделении реанимации

и интенсивной терапии в связи с развитием острой декомпенсации СН. При поступлении жаловался на выраженную одышку инспираторного характера в покое, общую слабость, кашель с трудно отделяемой мокротой, отёки стоп и голеней. Ухудшение самочувствия отметил за месяц до госпитализации после перенесённой пневмонии.

Диагноз «Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна» был выставлен пациенту Н. в 6-летнем возрасте. Мутация гена дистрофина идентифицирована в 19 экзоне (Хр21) (13.12.2006 г.). Пациент дважды в год проходит обследование, лечение, реабилитацию. Со слов матери, при эхокардиографии (ЭХОКГ) до 10 лет признаков дилатации сердца и снижения фракции выброса (ФВ) левого желудочка (ЛЖ) не выявлялось. Признаки СН стали появляться в течение последних 5 лет (рис. 1).



Рисунок 1. Графическое представление клинического случая [собственные данные]

Figure 1. Graphical representation of a clinical case [own data]

Анамнез жизни. Пациент Н. – первый ребёнок в семье, родился в срок, доношенным. Со слов матери беременность и роды протекали без особенностей, осложнений, приёма медикаментов, вредных привычек. Раннее умственное и физическое развитие было без особенностей, однако ползать и вставать он начал с некоторым отставанием, а ходить в 2,5 года. Родители начали отмечать нарушения походки по типу «утки», в развалку, частые падения, а с 6 лет заметили проблемы с быстрой ходьбой и бегом, появление повышенной утомляемости при ходьбе, слабости в ногах, гипертрофию голеней. До 2-го класса посещал школу, а 12 лет перестал самостоятельно передвигаться и продолжил обучение на дому. Семья пациента Н. полная, благополучная. Медико-генетическая экспертиза не выявила у младшего сына (2,5 лет) признаков какого-либо заболевания нервно-мышечной

¹ Манёвр заключается в том, что сначала сгибается туловище в бёдрах, затем кладутся руки на колени и разгибается туловище, используя руки, чтобы подняться по ногам.

системы. До пациента Н. орфанных заболеваний в семье (до третьего поколения) не отмечалось.

Пациент Н., 19 лет, **диагноз:** Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна

При осмотре пациента Н. состояние тяжёлое, заторможен, на вопросы отвечает медленно, положение – ортопноз (рис. 2). Лицо обращено вниз, мимика вялая, акроцианоз. Сколиоз грудного отдела позвоночника. Мышцы бедра плохо развиты, икроножные – несколько увеличены в размерах. Голени, лодыжки и ступни уменьшены в размерах и повернуты внутрь, симметричная отечность голеней и стоп. Руки слабые, вялые, пальцы прижаты к друг другу в неполный кулак. Частота дыхательных движений (ЧДД) 24 в минуту, пульс 110 ударов в минуту, артериальное давление (АД) 140/100 мм рт. ст., сатурация кислорода (SpO₂) 97% – днём, 95% – ночью. Тоны сердца ритмичные, глухие. В лёгких дыхание жёсткое, справа не проводится ниже 5-го, слева – ослабленное, в нижних отделах выслушиваются мелко- и средне-пузырчатые влажные хрипы. Живот безболезненный, передняя брюшная стенка при пальпации пастозная, печень пальпируется на 1 см ниже правой рёберной дуги, олигурия.



Рисунок 2. Пациент Н. Внешний вид спереди 29.12.2015 г. [собственные данные]

Figure 2. Patient N. Frontal view, 29.12.2015 [own data]

На рентгенограмме органов грудной клетки выраженный сколиоз грудной клетки, левосторонняя полисегментарная инфильтрация, выпот в правой плевральной полости и перикарде, увеличение левых камер сердца (рис. 3).



Рисунок 3. Рентгенограмма органов грудной клетки пациента Н. от 29.12.2015 г. [собственные данные]

Figure 3. Chest X-ray of patient N. from 29.12.2015 [own data]

При ультразвуковом исследовании плевральных полостей визуализировалась гомогенная жидкость толщиной 90 мм в заднем правом синусе. На ЭКГ – синусовая тахикардия, характерный QRS комплекс в стандартных отведениях и высокие зубцы R в отведении V₁; зубцы T уплощены в отведениях от конечностей (рис. 4).

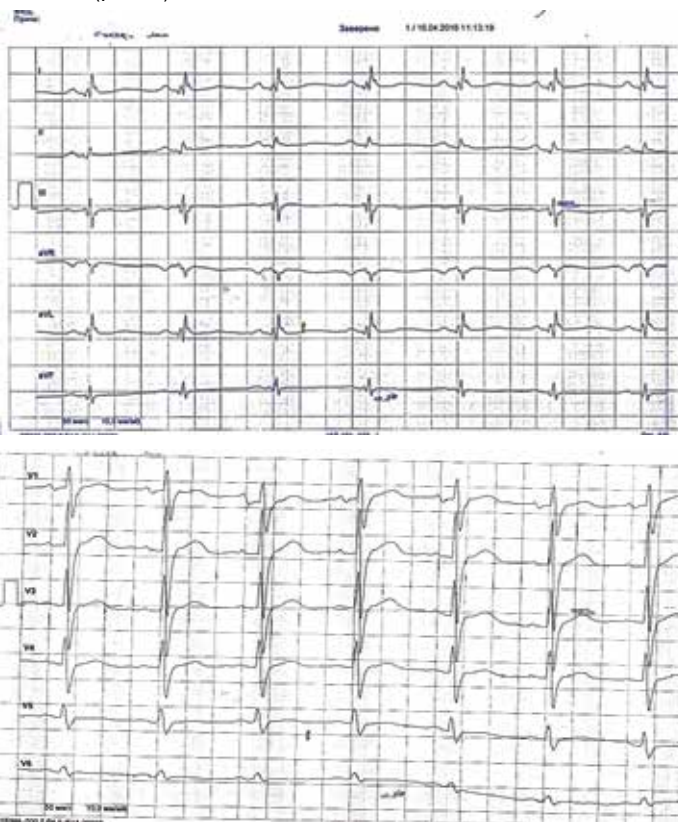


Рисунок 4. ЭКГ пациента Н. от 29.12.2015 г. [собственные данные]

Figure 4. ECG of patient N. from 29.12.2015 [own data]

При ЭХОКГ (29.12.2015 г.): конечный диастолический размер (КДР) – 6,1 см, конечный систолический размер (КСР) – 5,5 см, толщина задней стенки ЛЖ – 0,9 см, толщина межжелудочковой перегородки – 0,8 см, правый желудочек – 3,2 см, левое предсердие – 5,1 см, ФВ ЛЖ по Симпсону – 20%, по Тейхольцу – 19%, давление в лёгочной артерии (ЛА) по трикуспидальной регургитации – 48 мм рт. ст., ширина нижней полой вены – 2,2 см, не коллабирует на вдохе. Диффузная гипокинезия миокарда ЛЖ с резким снижением его глобальной сократительной функции. Верхушечные тромбы в полости ЛЖ. Недостаточность аортального клапана 1 степени. Небольшой выпот в полости перикарда.

В общем анализе крови (30.12.2015 г.): лейкоциты – 16,4 × 10⁹ /л (палочкоядерные нейтрофилы – 8, сегментоядерные – 62, моноциты – 10, лимфоциты – 20), СОЭ – 34 мм/ч. Общий анализ мочи (30.12.2015г.) без особенностей, протеинурии нет.

Биохимический анализ крови (29.12.2015 г.): калий – 4,0 ммоль/л, натрий – 139 ммоль/л, глюкоза – 4,0 ммоль/л, общий кальций – 2,3 ммоль/л, ионизированный кальций – 1,2 ммоль/л, фосфор – 1,38 ммоль/л, витамин D – 18 нг/мл, общий белок – 67 г/л, общий билирубин – 32,9 мкмоль/л, лактатдегидрогеназа – 330 Ед/л, гамма-глутамилтрансфераза – 143МЕ/л, креатинин – 31 мкмоль/л, мочевина – 2,8 ммоль/л, общий холестерин –

4,19 ммоль/л, аланинаминотрансфераза – 268 Ед/л, аспартатаминотрансфераза – 93Ед/л. Динамика КФК (норма 20-200 Ед/л) приведена на рисунке 5.

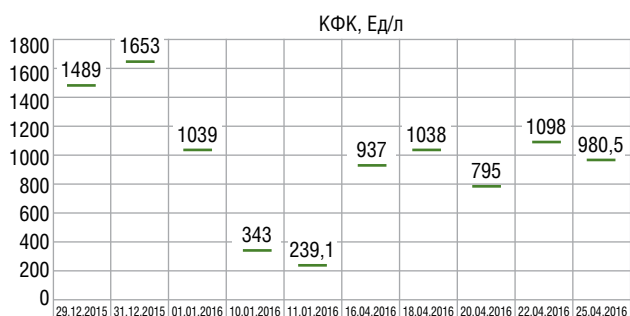


Рисунок 5. Динамика креатинфосфокиназы [собственные данные]

Figure 5. Dynamics of creatine phosphokinase [own data]

Ультразвуковое исследование органов брюшной полости выявило гепатомегалию (157 мм), почки без изменений, в надпочечниках патологические образования не визуализируются.

Таким образом, у пациента Н. с прогрессирующей МД, дилатационная кардиомиопатия с низкой ФВ ЛЖ и тромбами в области верхушки сердца осложнилась развитием острой декомпенсации хронической СН с застойной левосторонней, полисегментарной пневмонией, правосторонним гидротораксом и гидроперикардом.

Мультидисциплинарный подход при ведении пациента Н. включал консультации и согласованное мнение сосудистого хирурга (исключён тромбоз глубоких вен), невролога и пульмонолога. Проведённая терапия (антибактериальная, ингибиторы ангиотензинпревращающего фермента, бета-адреноблокаторы, диуретики, антикоагулянты, антагонисты альдостерона, глюкокортикоиды) улучшили состояние: уменьшилась одышка, жидкость в плевральной полости при выписке не визуализировалась. Рекомендовано: преднизолон 15 мг в сутки, спиронолактон 50 мг в день, фуросемид 20 мг в день, бисопролол 1,25 мг в день, варфарин 1,5 мг вечером под контролем международного нормализованного отношения 2,5-3,5, периндоприл 1,25 мг утром, ивабрадин 7,5 мг 2 раза в день.

В апреле 2016 г. пациент Н. вновь доставлен в кардиологическое отделение ГАУЗ «РКБ МЗ РТ» с жалобами на общую слабость, низкое АД, сердцебиение, одышку смешанного характера при смене положения тела, кашель с трудно отделяемой светлой, пенистой мокротой. При поступлении: положение тела – ортопноэ, ЧДД 20 в минуту, АД 90/60 мм рт. ст., пульс 90 ударов в минуту, SpO₂ – 98%, отёк лодыжек, стоп и голеней, олигурия. Тоны сердца ритмичные, дыхание ослаблено в нижних отделах, выслушиваются единичные влажные мелкопузырчатые хрипы.

По данным ЭХОКГ (16.04.2016 г.) наблюдается прогрессирование дилатации камер сердца, нарастание лёгочной гипертензии, снижение глобальной сократительной способности миокарда, увеличение предсердий правого – 5,1x4,0 см, левого –

5,4x4,3 см, расхождение листков перикарда по задней стенке 0,6 см, нижней – 1,4 см, боковой – 0,4 см, передней – 0,4 см, регургитация 2-3 степени на всех клапанах (табл. 1).

ОБСУЖДЕНИЕ

Данные литературы свидетельствуют о развитии дилатационной кардиомиопатии у 90% пациентов с МД по достижению 18-летия, при этом не всегда имеется корреляция тяжести поражения сердца со степенью слабости скелетной мускулатуры [3]. В приведённом случае признаками поражения сердца были синусовая тахикардия, характерные ЭКГ-изменения и снижение систолической функции ЛЖ, описываемые и ранее [6].

Лечение и продление жизни пациентов с МД является междисциплинарной задачей. Тактика хирурга-ортопеда направлена на мониторинг выраженности и прогрессирования сколиоза позвоночника, пульмонолога – функции внешнего дыхания для своевременного иницирования неинвазивной вентиляции. Важная роль отводится грамотному назначению преднизолона, так доза 0,75 мг/кг/сут способствует приросту мышечной массы при МД. В мультидисциплинарной команде для контроля выраженности остеопороза и функции надпочечников при постоянном использовании стероидов важная роль отводится эндокринологу, для проведения мероприятий по профилактике катаракты – офтальмологу, для оказания помощи при прогрессировании СН и аритмий – кардиологу [3].

Изучение молекулярных процессов, нарушенных из-за отсутствия дистрофина позволили получить обширные сведения о клеточной дисфункции, приводящей к прогрессирующему ухудшению состояния и преждевременной смерти пациентов. Стратегия симптоматического лечения включает ингибиторы ангиотензинпревращающего фермента, бета-адреноблокаторы, антагонисты минералокортикоидов, кортикостероиды, направленного на продление и улучшение качества жизни пациентов с МД. Инновационная (генно-таргетная) терапия обращена на изменение экспрессии функционального генного продукта, который восстановит нормальную физиологию миоцитов, т.е. терапия, потенциально излечивающая мутации, вызывающие МД, позволяя прожить полноценную жизнь [3]. Так, аталурен позволяет транслирующей рибосоме считывать информацию с мРНК, содержащей преждевременный стоп-кодон, и синтезировать полноразмерный белок. Эффективность аталурена изучена в двух рандомизированных плацебо-контролируемых исследованиях: PTC124-GD-007-DMD (ClinicalTrials.gov: NCT00592553) и PTC124-GD-020-DMD (ClinicalTrials.gov: NCT01826487) [7]. В исследовании STRIDE (307 мальчиков из 14 стран) сочетание аталурена со стандартной терапией отсрочило наступление терминальной стадии заболевания на 2,2 года ($p=0,0006$), потерю способности к передвижению на 4 года ($p<0,0001$) и снижение форсированной жизненной ёмкости лёгких до 60% и 50% на 1,8 года ($p=0,0021$) и 2,3 года ($p=0,0207$) соответственно по сравнению с применением только стандартной терапии [7]. В 2023 г. FDA² для лечения пациентов с миодистрофией Дюшенна старше

Таблица 1. Динамика эхокардиографических параметров [собственные данные]

Table 1. Dynamics of echocardiographic parameters [own data]

Параметр	29.12.2015 г.	16.04.2016 г.
Конечный диастолический размер ЛЖ, см	6,1	7,0
Конечный систолический размер ЛЖ, см	5,5	5,8
Давление в ЛА по трикуспидальной регургитации, мм рт. ст.	48	56
ФВ ЛЖ по Тейхольцу, %	19	12

² Food and Drug Administration, США

4-х лет с подтвержденной мутацией в гене DMD, независимо от способности к передвижению, одобрило однократную рекомбинантную векторную генную терапию на основе аденоассоциированного вируса макак-резусов серотипа 74 (rAAVrh74) для доставки в организм гена, приводящего к выработке микродистрофина³, который содержит выбранные домены белка дистрофина, присутствующего в нормальных мышечных клетках – деландистроген моксепарвовек [8].

Одна из новых стратегий терапии миодистрофии Дюшенна – редактирование/функциональное восстановление гена дистрофина с помощью CRISPR/Cas9 изучается на доклинической фазе исследования [9]. Во 2 фазе клинических испытаний лечения миодистрофии Дюшенна находится модулятор продукции утrophина⁴ (Эзутромид) [10].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Описанный клинический случай привлекает внимание педиатров, кардиологов к поражению сердца у пациента с прогрессирующей МД, находившемся на стандартной терапии. Ведущий вектор как в диагностике, так и в разработке новых стратегий ведения пациентов с МД для продления и улучшения качества их жизни направлен на генетические исследования.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ/REFERENCES:

1. Muscular dystrophy, Duchenne type; DMD (#310200). [accessed: 06.01.2025]. <https://www.omim.org/entry/310200>
2. Гайнетдинова Д.Д., Новоселова А.А. Современные возможности диагностики и лечения мышечной дистрофии Дюшенна. *Казанский мед. ж.* 2020;101(4):530–537. <https://doi.org/10.17816/KMJ2020-530>
[Gaynetdinova D.D., Novoselova A.A. Current diagnosis and treatment of Duchenne muscular dystrophy. *Kazan Medical Journal.* 2020;101(4):530–537. (In Russ.) <https://doi.org/10.17816/KMJ2020-530>]
3. Meyers T.A., Townsend D. Cardiac Pathophysiology and the Future of Cardiac Therapies in Duchenne Muscular Dystrophy. *Int J Mol Sci.* 2019;20(17):4098. <https://doi.org/10.3390/ijms20174098>
4. Tang L., Shao S., Wang C. Electrocardiographic features of children with Duchenne muscular dystrophy. *Orphanet J Rare Dis.* 2022;17(1):320. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02473-9>
5. Анисимова И.В., Артемьева С.Б., Белоусова Е.Д., и др. Мышечная дистрофия Дюшенна: современные подходы к ведению и лечению пациентов. *Педиатрическая фармакология.* 2023;20(5):427–453. <https://doi.org/10.15690/pf.V20i5.2615>
[Anisimova I.V., Artemyeva S.B., Belousova E.D. et al. Duchenne Muscular Dystrophy: Modern Approaches in Patient Management. *Pediatricheskaya farmakologiya — Pediatric pharmacology.* 2023;20(5):427–453. (In Russ.) <https://doi.org/10.15690/pf.V20i5.2615>]
6. Татаринцева З.Г., Бабичева О.В., Барбухатти К.О. Острый коронарный синдром с подъемом сегмента ST у ребенка с мышечной дистрофией Дюшенна: клинический случай. *Российский кардиологический журнал.* 2024;29(10S):5763. <https://doi.org/10.15829/1560-4071-2024-5763>
[Tatarintseva Z.G., Babicheva O.V., Barbuhatti K.O. ST-segment elevation acute coronary syndrome in a child with Duchenne muscular dystrophy: a case report. *Russian Journal of Cardiology.* 2024;29(10S):5763. (In Russ.) <https://doi.org/10.15829/1560-4071-2024-5763>]
7. McDonald C.M., Muntoni F., Penematsa V. et al.; Study 019 investigators. Ataluren delays loss of ambulation and respiratory decline in nonsense mutation Duchenne muscular dystrophy patients. *J Comp Eff Res.* 2022;11(3):139-155. <https://doi.org/10.2217/ceer-2021-0196>
8. US Food and Drug Administration. FDA expands approval of gene therapy for patients with Duchenne muscular dystrophy. <https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/fda-expands-approval-gene-therapy-patients-duchenne-muscular-dystrophy> (2024)
9. Chang M., Cai Y., Gao Z. et al. Duchenne muscular dystrophy: pathogenesis and promising therapies. *J Neurol.* 2023;270:3733–3749. <https://doi.org/10.1007/s00415-023-11796-x>
10. Muntoni F., Tejura B., Spinty S. et al. A Phase 1b Trial to Assess the Pharmacokinetics of Ezutromid in Pediatric Duchenne Muscular Dystrophy Patients on a Balanced Diet. *Clin Pharmacol Drug Dev.* 2019;8(7):922-933. <https://doi.org/10.1002/cpdd.642>

³ Укороченный белок массой 138 кДа по сравнению с белком дистрофина нормальных мышечных клеток массой 427 кДа

⁴ Аналог дистрофина, выполняющим его функции в эмбриональном периоде.