

# Диагностика прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна

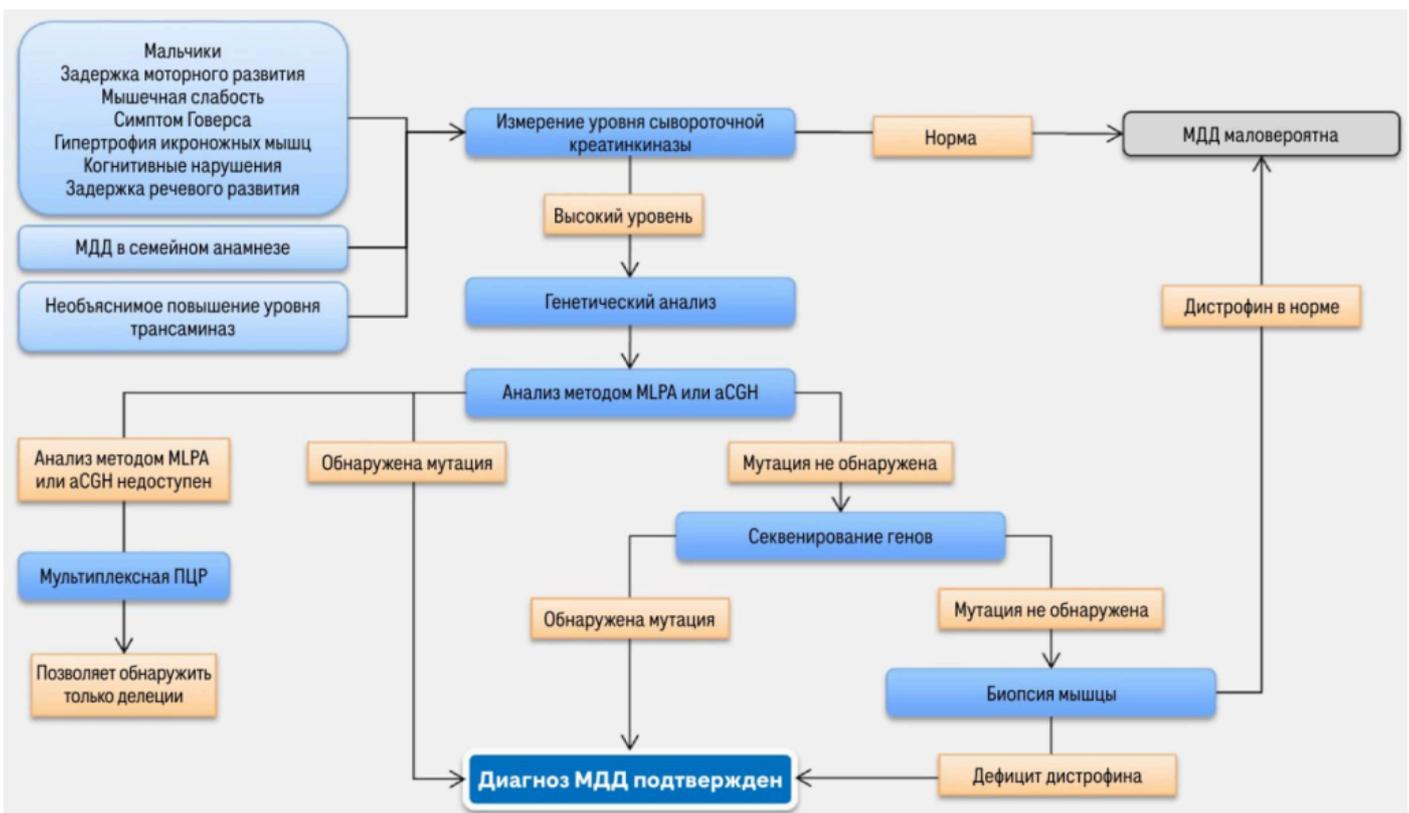
Ранняя диагностика мышечной дистрофии Дюшенна (МДД) является жизненно важной для своевременного проведения медицинских вмешательств и эффективного контроля заболевания. Диагностика МДД включает проведение клинических обследований и генетического тестирования, изучение семейного анамнеза, а в некоторых случаях – еще и проведение биопсии мышц. Диагностический алгоритм состоит из следующих этапов:

- **Клиническое обследование.** МДД следует подозревать у мальчиков, ходящих на носочках, с задержкой моторного развития, мышечной слабостью, симптомом Говерса, гипертрофией икроножных мышц и другими характерными признаками<sup>1,2</sup>. Кроме того, у таких пациентов могут наблюдаться когнитивные нарушения и задержка речевого развития<sup>2</sup>.
- **Сбор семейного анамнеза.** У пациентов с клиническими признаками МДД необходимо собрать подробный семейный анамнез.
- **Измерение уровня сывороточных ферментов.** У пациентов с МДД может наблюдаться повышение уровня в сыворотке крови таких ферментов, как аланинаминотрансфераза, аспартатаминотрансфераза, лактатдегидрогеназа и креатинкиназа. Однако повышенный уровень аланинаминотрансферазы, аспартатаминотрансферазы и лактатдегидрогеназы также может встречаться у пациентов с нарушением функции печени. Поэтому результаты этих анализов не являются подтверждением диагноза МДД<sup>1</sup>.
- **Измерение уровня сывороточной креатинкиназы (КК).** КК является маркером повреждения мышц<sup>2</sup>, и у пациентов с МДД уровень этого фермента в 10–100 раз превышает норму<sup>3</sup>. Пациентам с МДД в семейном анамнезе настоятельно рекомендуется измерять уровень КК. Почти у 10 % женщин – носительниц заболевания отмечается повышенный уровень КК<sup>3</sup>.
- **Генетическое тестирование.** Проведение генетического тестирования рекомендуется при подозрении на МДД. Этот анализ проводится методом мультиплексной лигазозависимой амплификации ДНК-зондов (MLPA) или методом сравнительной геномной гибридизации на чипах (aCGH), что позволяет обнаружить экзоны с делециями или дупликациями<sup>2,3</sup>. Диагноз МДД можно поставить в том случае, если результаты MLPA положительные и у пациента соответствующий фенотип. Если результаты анализа отрицательные, проводится секвенирование генов с целью выявления небольших делеций/дупликаций и точечных мутаций<sup>2,3</sup>.
- **Биопсия мышц.** Это инвазивное диагностическое исследование. Биопсия мышцы проводится в том случае, если в ходе генетического анализа мутации обнаружены не были, однако у пациента отмечается высокий уровень КК, а также признаки и симптомы, характерные для МДД. Исследование биоптата проводится иммуногистохимическим методом или методом вестерн-блоттинга с целью выявления дефицита дистрофина<sup>2,3</sup>. У пациентов с МДД уровень дистрофина низкий или не определяется<sup>4</sup>. При изучении

биоптата мышцы пациента с МДД с помощью оптического микроскопа отмечаются дистрофические изменения с неоднородной структурой мышечной ткани, некроз, регенерация мышечных волокон и увеличение толщины эндомизия – жировой соединительной ткани<sup>[3]</sup>.

- **Электромиография (ЭМГ).** ЭМГ позволяет выявить миопатические изменения, однако скорость проведения импульсов по моторным и сенсорным нервам при этом может быть в норме. Таким образом, это исследование не позволяет подтвердить наличие МДД<sup>5</sup>.
- **Кардиологический скрининг.** Согласно клиническим рекомендациям кардиологическое обследование следует проводить при постановке диагноза МДД, каждые два года до достижения пациентом возраста 10 лет, а затем ежегодно<sup>6</sup>. У детей с МДД могут встречаться сердечно-сосудистые нарушения, которые на ранних стадиях заболевания проявляются в изменениях на ЭКГ<sup>7</sup>.
- **Исследование функции легких.** Изучение дыхательной функции очень важно для оценки эффективности проводимых терапевтических вмешательств и прогнозирования течения заболевания. Исследование функции легких при МДД включает измерение максимального давления на вдохе и выдохе для выявления слабости дыхательных мышц, измерение объема легких и спирометрию<sup>8</sup>.
- **Пренатальное генетическое тестирование.** Беременным женщинам с риском развития МДД у плода следует предложить провести неинвазивную процедуру для определения пола плода. Если плод мужского пола, то необходимо взять на анализ ворсины хориона или околоплодную жидкость для выявления возможных мутаций в гене дистрофина<sup>1,9</sup>.
- **Скрининг новорожденных.** Он предусматривает измерение концентрации КК в сухой капле крови. Если концентрация КК в образце повышена, то для подтверждения диагноза МДД проводят анализ на наличие мутаций в гене дистрофина<sup>1,2</sup>.

## Алгоритм диагностики МДД



Узнать больше об МДД:

Особенности заболевания

---

Использование шкалы NSAA

---

Реабилитация пациентов

---

## Список источников:

1. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Brumbaugh D, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: Diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *The Lancet Neurology*. 2018;17(3):251–67. doi:10.1016/s1474-4422(18)30024-3.
2. Duan D, Goemans N, Takeda S, Mercuri E, Aartsma-Rus A. Duchenne muscular dystrophy. *Nature Reviews Disease Primers*. 2021;7(1). doi:10.1038/s41572-021-00248-3.
3. Nascimento Osorio A, Medina Cantillo J, Camacho Salas A, Madruga Garrido M, Vilchez Padilla JJ. Consensus on the diagnosis, treatment and follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy. *Neurología (English Edition)*. 2019;34(7):469–81. doi:10.1016/j.nrleng.2018.01.001.
4. Hoffman EP, Fischbeck KH, Brown RH, Johnson M, Medori R, Loire JD, et al. Characterization of dystrophin in muscle-biopsy specimens from patients with Duchenne’s or Becker’s muscular dystrophy. *New England Journal of Medicine*. 1988;318(21):1363–8. doi:10.1056/nejm198805263182104.
5. Venugopal V, Pavlakis S. Duchenne muscular dystrophy. InStatPearls [Internet] 2022 Jul 11. StatPearls Publishing.
6. Kamdar F, Garry DJ. Dystrophin-deficient cardiomyopathy. *Journal of the American College of Cardiology*. 2016;67(21):2533–46. doi:10.1016/j.jacc.2016.02.081.
7. Tang L, Shao S, Wang C. Electrocardiographic features of children with Duchenne muscular dystrophy. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):320. Published 2022 Aug 20. doi:10.1186/s13023-022-02473-9.
8. Tangsrud S, Petersen IL, Lødrup Carlsen KC, Carlsen KH. Lung function in children with Duchenne’s muscular dystrophy. *Respir Med*. 2001;95(11):898-903. doi:10.1053/rmed.2001.1177.
9. Parks M, Court S, Cleary S, Clokie S, Hewitt J, Williams D, et al. Non-invasive prenatal diagnosis of Duchenne and Becker muscular dystrophies by relative haplotype dosage. *Prenatal Diagnosis*. 2016;36(4):312–20. doi:10.1002/pd.4781.

[Главная](#)

[Заболевания](#)

[Препараты](#)

[Мероприятия](#)

[Сервисы](#)

[Инновации](#)

INNO-ПУЛЬС

Инструкции по медицинскому применению актуальны на момент создания материала. Актуальные инструкции размещаются на сайте [roche.ru](https://roche.ru) в Каталоге продукции. | АО «Рош-Москва», 107045, г. Москва, Трубная площадь, дом 2 эт/пом/ком 1, л, 42. | email: [moscow.reception@roche.com](mailto:moscow.reception@roche.com) | Все права защищены | Информация на данном веб-сайте предназначена для медицинских работников. | Сайт предназначен только для посетителей, находящихся в Российской Федерации.